



B0106

INVESTIGAÇÃO DAS BASES MOLECULARES DOS DISTÚRBIOS DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL (DDC)

Daniela A. de Souza (Bolsista FAPESP), Fabio R. Torres, Prof. Dr. Fernando Cendes (Co-orientador) e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médica - FCM, UNICAMP

Os DDC estão entre as principais causas de epilepsia e atraso do desenvolvimento. O objetivo deste trabalho é analisar a presença de mutações nos genes EMX2, FLN1, LIS1 e DCX envolvidos no desenvolvimento do córtex cerebral, em um grupo de pacientes com as seguintes formas de DDC: espectro lissencefalia/heterotopia subcortical em banda (LIS/HSB), esquizencefalia e heterotopia nodular periventricular (HNP). Foram analisados 138 indivíduos, sendo 57 relacionados com LIS/HSB, 22 indivíduos relacionados com HNP e 59 indivíduos relacionados com esquizencefalia. O DNA extraído foi amplificado pela técnica de PCR e analisado pela técnica de DHPLC. Foram encontradas 12 alterações no gene DCX, 63 alterações no gene LIS1, 19 alterações no gene FLN1 e 11 alterações no gene EMX2. Os sequenciamentos das amostras com alteração revelaram até o momento 30 polimorfismos neutros e três mutações deletérias, sendo duas encontradas no gene FLN1 em pacientes com HNP e uma mutação no gene LIS1 em um paciente com LIS/HSB. O estudo das mutações nos genes EMX2, FLN1, LIS1 e DCX podem levar a um melhor entendimento dos mecanismos que governam o desenvolvimento cortical, além de auxiliar no aconselhamento genético dos familiares envolvidos.

Epilepsia - Análise de mutações - Malformações corticais