



B0160

IDENTIFICAÇÃO DE SNPS NA REGIÃO CANDIDATA A CONTER UM GENE PARA EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL MESIAL FAMILIAR NO CROMOSSOMO 18P11.31

Murilo Guimarães Borges (Bolsista FAPESP), Cristiane de Souza Rocha, Wesley Tetsuya S Ide, Cláudia Vianna Maurer Morelli, Iscia Lopes Cendes e Prof. Dr. François Marie Artiguenave (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Dentre as diferentes classificações adotadas pela Liga Internacional Contra a Epilepsia, a epilepsia de lobo temporal (ELT) é a mais frequente das epilepsias parciais ou focais, representando aproximadamente 50% dos casos em adultos e tem como manifestação típica, a crise parcial complexa (Gloor, 1991). Este trabalho trata dos métodos utilizados para a identificação de polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) e INDELS (inserções e deleções) na região candidata a conter um gene relacionado à epilepsia do lobo temporal mesial familiar no cromossomo 18p11.31. Tendo esta região sequenciada com a tecnologia SOLiD® em quatro indivíduos da mesma família, sendo um classificado como controle, iniciamos a triagem das mutações ao analisarmos o alinhamento das sequências, buscando e filtrando estas alterações através de uma plataforma desenvolvida por nós que integra o Genome Browser, dbSNP e representações gráficas e quantitativas dos resultados nas sequências amplificadas. Como resultados preliminares, temos três SNPs e uma deleção identificados como candidatos potenciais, que serão validados mediante a um re-sequenciamento com Sanger nos quatro indivíduos da família citados neste trabalho em um primeiro momento, e se confirmada a presença destes polimorfismos, posteriormente toda a família será re-sequenciada.

Bioinformática - Genética - NGS