



B0100

IDENTIFICAÇÃO DE UM NOVO LOCUS PARA POLIMICROGIRIA PERISYLVIANA BILATERAL CONGÊNITA (PPBC) NO CROMOSSOMO XQ27 – Q28

Rodrigo Secolin (Bolsista FAPESP), Neide F. Santos, Iara L. Brandão, Marilza L. Santos, Marilisa M. Guerreiro, Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A PPBC é caracterizada por número excessivo de pequenos giros no córtex cerebral, levando os indivíduos a apresentar déficit cognitivo, epilepsia, dificuldades de deglutição e anormalidades na fala. Estudos recentes mapearam um *locus* para PPBC no cromossomo Xq28. O objetivo do estudo foi analisar o *locus* candidato Xq28 por meio de análise de ligação genética em 3 famílias segregando PPBC. Amostras de DNA a partir de sangue periférico de 27 indivíduos no total foram coletadas e genotipadas para 18 marcadores microssatélites, flanqueando um intervalo de 42,3 cM no *locus* Xq27-q28. Os dados da genotipagem foram compilados pelos aplicativos FRAGMENT PROFILE[®] e LINKGEN, este último desenvolvido pelo aluno. A análise dos dados foi realizada pelo cálculo de *Lod scores* (Z) de dois pontos e múltiplos pontos pelo pacote de programas LINKAGE[®]. As análises de dois pontos resultaram em $Z_{max} = 3.15$ a $\theta = 0.00$ para o marcador DXS8045. As análises de múltiplos pontos e de haplótipos delimitaram uma região de 16cM entre os marcadores DXS1205 e DXS8045, localizada na região Xq27-q28. Nossos resultados apontam um novo *locus* candidato para PPBC, localizada mais centromericamente do que anteriormente relatado.

Genética - Polimicrogiria - Linkage