



B0098

### **ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM DISTÚRBIOS DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL (DDC)**

Daniela A. Souza (Bolsista FAPESP), Fábio R. Torres, Camila F. Lopes, Maria A. Montenegro, Marilisa M. Guerreiro, Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Os DDC são patologias resultantes de defeitos em alguma das fases da embriogênese do córtex cerebral e estão entre as principais causas conhecidas de deficiência mental e epilepsia. O objetivo deste trabalho é analisar a presença de mutações nos genes *LIS1*, *DCX*, *FLN1* e *EMX2*, responsáveis por diferentes formas de DDC como o espectro lissencefalia/heterotopia subcortical em banda (LIS/HSB), heterotopia nodular periventricular (HNP) e esquizecefalia. Foram analisados 43 indivíduos. As amostras foram amplificadas por PCR e analisadas pela técnica de SSCP (*single strand conformation polymorphism*). Apresentaram alteração no padrão de migração no SSCP, cinco indivíduos relacionados com o espectro LIS/HSB no exon 11 do gene *LIS1*, três indivíduos relacionados com HNP no exon 6 do gene *FLN1*, três indivíduos relacionados com esquizecefalias no exon 2 do gene *EMX2*. Foi realizado o seqüenciamento de nove indivíduos de um total de onze com alterações no SSCP. O resultado do seqüenciamento mostrou que todas as alterações encontradas estão descritas na base de dados no National Center of Biotechnology Information (NCBI), com exceção da alteração A1356T (NM\_004098) encontrada no gene *EMX2*. Todas as variantes encontradas são neutras. O sequenciamento dos outros dois indivíduos está em progresso no momento.

Distúrbios do desenvolvimento cortical - Análise de mutações - Epilepsia