



B0157

ESTUDO DO GENE TUBA1A EM PACIENTES COM O ESPECTRO LISENCEFALIA-HETEROTOPIA SUBCORTICAL EM BANDA

Eduardo Hideo Yamamoto (Bolsista CAPES - FIPSE), Daniela Aguiar de Souza-Kols, Vera Cristina Terra Bustamante, Marilisa Guerreiro, Fernando Cendes, Iscia Lopes-Cendes e Prof. Dr. Fábio Rossi Torres (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

As malformações do córtex cerebral (MCC) estão entre as principais causas de deficiência mental e epilepsia. Nosso grupo de pesquisa, recentemente, identificou um grande grupo de pacientes com diferentes formas de MCC, dentre elas o espectro lisencefalia-heterotopia subcortical em banda (LIS-HSB). Dois genes, *LIS1* e *DCX*, são responsáveis pela maioria dos casos de LIS-HSB com etiologia genética. No entanto, um novo gene denominado de *TUBA1A* foi descoberto e implicado com os casos negativos para alterações deletérias nos genes *LIS1* e *DCX*. O objetivo deste trabalho é analisar um grupo de pacientes portadores do espectro LIS-HSB, negativos para alterações gênicas em *DCX* e *LIS1*, para a presença de mutações no gene *TUBA1A*. Através das técnicas de PCR e seqüenciamento automático, os exons codificantes do gene *TUBA1A* foram analisados para a presença de mutações em 33 pacientes com LIS-HSB. Até o momento, foram identificadas apenas alterações neutras nos indivíduos estudados. No entanto, ainda restam vários exons para serem avaliados, sendo assim, não podemos ainda excluir a presença de mutações patogênicas no gene *TUBA1A* como possível fator causador de LIS-HSB nos indivíduos de nosso grupo de pacientes.

Córtex cerebral - Malformações corticais - Genética médica