



B0183

EXPLORANDO A COMPLEXIDADE GENÉTICA DA EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL

Felipe Augusto de Oliveira (Bolsista IC CNPq), Thiago M. Peluzzo, Fábio F. Conte, Luis E. Betting, Delma A. Holanda, Lívia L.G. Gitai, Fernando T. Gameleira, Daniel L.G. Gitai, Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Mutações no gene *EFHC1* foram identificadas em pacientes com duas formas de epilepsia idiopática generalizada (EIG): epilepsia mioclônica juvenil (EMJ) e epilepsia ausência juvenil (EAJ). A proteína EFHC1 se associa a microtúbulos e é um componente essencial no ciclo de divisão celular e na migração neuronal durante o desenvolvimento do Sistema Nervoso Central. Nosso objetivo é buscar mutações no *EFHC1* em pacientes com diferentes formas de EIGs e correlacionar o genótipo e fenótipo desses pacientes. Os exons do *EFHC1* foram sequenciados em busca de mutações. Foram encontrados cinco polimorfismos de base única (SNP) apenas em pacientes com EMJ. No exon 3, foram identificados dois SNPs: uma mudança de citosina para timina na posição 475 e uma alteração de guanina para adenina na posição 545. No exon 4 foi encontrada uma mudança de timina para citosina na posição 685. Essas mutações já haviam sido descritas em outros trabalhos. Em relação ao exon 5, foram identificadas duas mutações inéditas. A primeira delas é uma alteração de guanina para adenina na posição 887. A segunda é uma mudança de adenina para guanina na posição 896. A frequência de mutações no *EFHC1* foi de 17% entre os pacientes com EIGs e de 22% entre os pacientes com EMJ. Não foi encontrada qualquer diferença clínica entre os pacientes com e sem mutação em *EFHC1*.

Epilepsia - EFHC1 - EIG