



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp  
24 a 25 de setembro de 2008



E0580

**ESTUDOS POR SAXS DA EFHC1 HUMANA, PROTEÍNA RELACIONADA À EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL**

Aline da Costa Lima (Bolsista SAE/UNICAMP e FAPESP), Marcelo J. Murai, André H. Zamboni, Iscia Lopes-Cendes e Prof. Dr. Ricardo Aparicio (Orientador), Instituto de Química - IQ, UNICAMP

A Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ), provavelmente a forma mais comum de epilepsia idiopática generalizada, representa entre 7% e 9% de todas as formas de epilepsia. A EMJ é uma síndrome bastante conhecida que se inicia mais freqüentemente entre os 12 e 18 anos de idade e é caracterizada clinicamente por abalos mioclônicos, especialmente durante o despertar, acompanhados de crises tônico-clônicas e/ou crises clônico-tônico-clônicas generalizadas e crises de ausência. O gene EFHC1 (cromossomo 6p12-p11) foi recentemente associado à EMJ, embora os mecanismos pelos quais as mutações neste gene causam esta síndrome permaneçam obscuros. O gene EFHC1 codifica uma proteína cuja função é desconhecida, composta por 640 aminoácidos, sendo três domínios DM10 e um motivo EF-hand de ligação a Ca<sup>2+</sup>. Neste trabalho, apresentamos uma caracterização estrutural preliminar de uma construção da proteína EFHC1 que contém o terminal carboxi, o último domínio DM10 e o motivo EF-hand. Dados de Espalhamento de Raios X a Baixos Ângulos (SAXS) foram coletados utilizando radiação síncrotron e os principais parâmetros estruturais são apresentados. Estes estudos representam as primeiras informações estruturais obtidas experimentalmente sobre a proteína. Agradecimentos: FAPESP, SAE/Unicamp e LNLS pelo acesso à linha SAXS2

Epilepsia - Proteína EFHC1 - SAXS