



B0141

### **INVESTIGANDO A BASE GENÉTICA DAS EPILEPSIAS IDIOPÁTICAS GENERALIZADAS**

Thiago Mazzo Peluzzo (Bolsista IC CNPq), Fábio Frangiotti Conte, Luiz Betting, Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

**a) Fundamento:** Mutações no gene *EFHC1* foram relacionadas ao fenótipo de algumas epilepsias idiopáticas generalizadas (EIGs), principalmente a epilepsia mioclônica juvenil (EMJ), em raros pacientes da América Central, Europa e Japão, mas estudos com famílias brasileiras não foram realizados até o momento. **b) Objetivos e Metodologia:** O objetivo deste trabalho foi a triagem de mutações, em pacientes do HC-UNICAMP, nos exons do gene *EFHC1*, através da reação em cadeia da polimerase (PCR) e sequenciamento direto dos *amplicons*. **c) Resultados:** Foi encontrada uma transição de timina para citosina na posição 685 (685T>C) do exon 4 em três pacientes e outra transição de adenina para guanina na posição 896 (896A>G) do exon 5 em um paciente. A frequência da primeira mutação na nossa casuística é 4 vezes maior do que a descrita na literatura. A mutação no exon 5 é inédita. **d) Conclusões:** Este é o primeiro estudo de triagem de mutações neste gene realizado em populações brasileiras e os resultados encontrados até o momento são promissores, pois provavelmente levarão a um melhor entendimento dos mecanismos epileptogênicos das EIGs.

Epilepsia - Genética - Gene EFHC1