

B0184

ANÁLISE MOLECULAR DOS GENES GABRA1 E EFHC1 EM PACIENTES COM EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL E OUTRAS EPILEPSIAS IDIOPÁTICAS GENERALIZADAS

Camila Vieira Soler (Bolsista PIBIC/CNPq e FAPESP), Marina Coelho Gonsales, Felipe Augusto de Oliveira, Luiz Eduardo Betting, Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Epilepsias são síndromes neurológicas crônicas causadas por disfunção temporária de um conjunto de neurônios. As Epilepsias Idiopáticas Generalizadas (EIGs) têm maior predisposição genética. Entre elas, a Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ) é a mais frequente. O gene GABRA1 codifica uma subunidade de um receptor que atua na regulação da excitabilidade neuronal, o gene EFHC1 codifica uma proteína ligada ao desenvolvimento do sistema nervoso central. Realizamos triagem de mutações nesses dois genes em 85 pacientes com EMJ e outras EIGs, com o objetivo de identificar alterações e estabelecer possíveis correlações genótipo-fenótipo. Utilizamos algoritmos para predição do impacto das trocas de aminoácidos na função da proteína. Em GABRA1, identificamos três mutações silenciosas e uma intrônica, todas presentes em bancos de dados de SNPs e sem potencial deletério. Em EFHC1, identificamos duas alterações inéditas e seis já descritas em bancos de dados de SNP. Sete das oito alterações encontradas foram preditas como deletérias e afetam exclusivamente pacientes com EMJ. No entanto, os resultados da predição foram controversos, revelando a alta complexidade genética da EMJ e EIGs relacionadas. Não observamos ocorrência de mutações em regiões gênicas preferenciais. O GABRA1 parece não estar relacionado com EIG em nossa casuística.

Neurogenética - Genes candidatos - Epilepsias