



B0151

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

Eduardo Hideo Yamamoto (Bolsista PIBIC/CNPq - AF), Daniela Souza Aguiar, Vera Cristina Terra, Maria Augusta Montenegro, 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 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, em que as alterações gênicas não sejam em *DCX* e *LIS1*, e sim, para a presença de mutações no gene *TUBA1A*. Através das técnicas de PCR e sequenciamento automático, os exons codificantes do gene *TUBA1A* foram analisados para a presença de mutações em 33 pacientes com LIS-HSB. Praticamente todo gene *TUBA1A* foi analisado e apenas alterações neutras foram identificadas. O gene *TUBA1A* não está envolvido com a etiologia de LIS-HSB em nossos pacientes. Novos genes como *TUBB2B*, *TUBA8* e *WDR32* serão testados.

Córtex cerebral - Malformações - Genética