



B0179

ESTUDO MOLECULAR DE DIFERENTES FORMAS DE EPILEPSIAS GENERALIZADAS DA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA

Camila Vieira Soler (Bolsista PIBIC/CNPq), Marina Coelho Gonsales, Maiara Ferreira Terra, Patrícia Aline Oliveira Ribeiro de Aguiar Araújo e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Acredita-se que a maioria das epilepsias relacionadas com idade de início precoce possui etiologia presumivelmente genética. No entanto, a identificação dos genes responsáveis é dificultada pela correspondência incompleta entre o genótipo e fenótipo. Os objetivos deste trabalho são a caracterização das bases moleculares de diferentes formas de epilepsia da infância e adolescência, principalmente a Síndrome de Doose (n=12) e a Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ, n=85) por meio da triagem de mutações no gene candidato *SLC2A1*; e a Síndrome de Dravet (n=9) por meio da investigação de variações no número de cópias (CNVs) em *SCN1A* em pacientes sem alterações de sequência nesse gene. Após a amplificação dos éxons por PCR, os segmentos de DNA amplificados foram sequenciados pelo método de Sanger. Além disso, foram realizadas análises por *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA) para detectar CNVs em *SCN1A*. Até o momento nenhuma alteração potencialmente deletéria foi identificada em *SLC2A1* em pacientes com Doose e EMJ. No entanto, foi identificada uma deleção de 18 pares de base no gene *SCN1A* em gêmeas monozigóticas com a síndrome de Dravet. Em conclusão, mutações no gene *SLC2A1* não são causa de epilepsia em nossa casuística; porém fica evidenciado que a procura por CNVs em *SCN1A* deve ser realizada em pacientes com Dravet sem alteração de sequência nesse gene.

Epilepsia - Neurogenética - Mutação