

**ASSOCIAÇÃO ENTRE ALELOS VARIANTES DO GENE NTRK2 E EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL**

PEDRO ABRAHIM CHERUBINI; CAROLINA MACHADO TORRES; JOSÉ AUGUSTO BRAGATTI, MARINA AMARAL DE OLIVEIRA; LAILA CIGANA SCHENKEL, MARINA SIEBERT; HUGO BOCK; SANDRA LEISTNER-SEGAL; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA; MARINO MUXFELDT BIANCHIN

Introdução: O tipo mais comum de epilepsia focal identificável no adulto é a epilepsia do lobo temporal (ELT). O TrkB (tyrosine receptor kinase B) , codificado pelo gene NTRK2, é um membro da família das proteínas receptoras da tirosina kinases (RTKs). Evidências sólidas sugerem que esse receptor possa estar particularmente envolvido em epileptogênese. Objetivos: Estudar uma associação biologicamente plausível entre variantes alélicas do gene NTRK2 e epilepsia do lobo temporal. É possível que o nosso estudo traga desdobramentos importantes para o estudo da epileptogênese. Métodos: Estudo de caso controle com 209 pacientes com epilepsia do lobo temporal e 200 controles não-epilepticos. As regiões de interesse do gene NTRK2 foram amplificadas através de PCR em tempo real. Oligonucleotídeos iniciadores (primers) específicos para cada região, bem como as sondas complementares para cada um dos alelos das regiões polimórficas, foram desenhados pelo Primer Express® Software (Applied Biosystems). Os SNPs escolhidos foram rs1867283, rs10868235, rs1147198, rs11140800, rs1187286, rs2289656, rs1624327, rs1443445, rs3780645, rs2378672. Resultados: No nosso estudo encontramos diferenças significativas no SNP rs10868235. Pacientes com epilepsia apresentaram aumento de homozigose para timidina nesse códon (O.R.=1,89; 95%IC= 1,16 – 3,07; p=0.011). Não observamos diferenças significativas para os outros SNPs estudados. Conclusão: Nossos resultados preliminares sugerem que alelos variantes do gene NTRK2, que codifica o TrkB (tyrosine receptor kinase B) podem estar associados com epilepsia do lobo temporal. É possível também que essas variabilidades possam explicar diferenças clínicas e eletrofisiológicas nesses pacientes. São necessários estudos futuros para confirmar os nossos resultados e também elucidar possíveis diferenças moleculares envolvidas. Financiamento CNPq e FIPE-HCPA.