

**P 3921**

**Estudo das Variantes Alélicas do Gene NTRK2 na epilepsia do lobo temporal**

Carolina Machado Torres, Suelen Mandelli Mota, Martina Marafon, Ingrid Silveira, Paulo de Tarso Belmonte Fagundes, Marina Siebert, Hugo Bock, Maria Luiza Saraiva Pereira, Marino Muxfeldt Bianchin

Introdução: O gene *NTRK2* codifica um dos membros da família de receptores da tirosina kinase conhecido como TrkB. Este é um receptor de membrana com propriedades de sinalização e diferenciação celular que estão envolvidos em transtornos neuropsiquiátricos, incluindo a epilepsia. Objetivos: Nós estudamos a frequência dos polimorfismos(SNP) do gene *NTRK2* em pacientes com epilepsia do Lobo Temporal (ELT) comparados com o grupo controle sem epilepsia. O impacto destes polimorfismos nas principais variáveis clínicas da ELT também foram explorados. Métodos: Utilizamos um estudo caso-controle comparando a frequência dos polimorfismos do gene *NTRK2* em 198 pacientes caucasianos e em 200 pacientes do grupo controle sem epilepsia. Em um segundo passo, o impacto das variações alélicas nas manifestações clínicas e em variáveis eletroencefalográficas foram estudadas no grupo dos pacientes com ELT. Os seguintes polimorfismos foram estudados:rs1867283A>G,rs10868235C>T, rs1147198G> T,s11140800A> T,rs1187286G> T,rs2289656A> G,rs1624327A> G,rs1443445A> G, rs3780645C>T, rs2378672C>T, testando diferentes regiões no gene *NTRK2*. Resultados: Pacientes com epilepsia do lobo temporal mostraram um significativo aumento de timina em homozigose no SNP rs10868235 quando comparados com o grupo controle (p=0.032). Não foram encontradas outras diferenças entre os grupos paciente e controle. Pacientes expressando adenina em homozigose no SNP rs1443445 mostraram idade mais precoce de início das crises quando comparados com outros pacientes (p=0.009). Ainda, nós observamos que timina em homozigose ou heterozigose foi significativamente mais frequente no SNP rs3780645 em pacientes que precisam de politerapia para o controle das crises quando comparado com aqueles com monoterapia, achado que reflete um aumento na dificuldade de controlar as crises (p=0.004). Nenhuma outra diferença entre as variáveis clínicas foi encontrada. Conclusões: Nós observamos que pacientes com epilepsia apresentaram diferença na distribuição alélica do gene *NTRK2* quando comparados com o grupo controle sem epilepsia. Além disso, a variabilidade do gene *NTRK2* influenciou idade de início das crises e resposta farmacológica às mesmas. Até onde sabemos, este é o primeiro estudo que mostra associação entre as variantes alélicas do gene *NTRK2* na epilepsia do lobo temporal. Nós acreditamos que outros estudos neste ramo deverá elucidar os mecanismos moleculares envolvidos na epileptogênese. Palavras-chaves: Epilepsia, *NTRK2*, polimorfismo. Projeto 07-559