

**SEPEX – Seminário de ensino, pesquisa e extensão da Uneal
07 a 10 de agosto de 2023**

**ESTUDO DE ASSOCIAÇÃO COM O POLIMORFISMO DO GENE *GABRG2* -
SNP11037 (Asn196Asn) EM INDIVÍDUOS COM EPILEPSIA DO LOBO
TEMPORAL FARMACORRESISTENTE**

Maria Letícia Pereira AQUINO¹, Lucas Marcos Amorim da SILVA², Maria Lindenalva dos Santos FEITOZA³, Silmara Barbosa REIS⁴, Delma Holanda de ALMEIDA⁵

^{1,2,3,4}Aluno(a) do Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas na Universidade Estadual de Alagoas; ⁵Professora orientadora, do Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas na Universidade Estadual de Alagoas, delma.holanda@uneal.edu.br

E-mail do autor correspondente: mariaaquino@alunos.uneal.edu.br

RESUMO Epilepsia é um distúrbio neurológico grave, frequente e caracterizado pela ocorrência de crises epiléticas espontâneas decorrentes de alterações eletrofisiológicas no sistema nervoso central. Segundo a Organização Mundial de Saúde – OMS, cerca de 50 milhões de pessoas são acometidas com a epilepsia no mundo, e cerca de 40% dos portadores de epilepsia apresentam farmacorresistência, ou seja, não respondem de forma eficaz aos medicamentos hoje disponíveis no mercado. A não resposta as DAEs se deve a ação do componente genético e fatores morfológicos. Diversos estudos identificaram a associação de polimorfismos genéticos em pacientes com epilepsia de difícil controle, pois os polimorfismos fazem com que indivíduos com a mesma etiologia possam responder a fármacos de formas diferentes. O polimorfismo que tem se mostrado forte candidato à associação a epilepsia farmacorresistente é o polimorfismo C3435T do tipo SNP no gene ABCB1. O ABC, subfamília B, membro 1 (ABCB1), também conhecido como MDR1 multirresistente, está localizado na membrana das células endoteliais da barreira hematoencefálica e tem sido intensamente investigado quanto à sua associação com epilepsia refratária. Objetivo: Esse estudo tem como objetivo avaliar a associação do polimorfismo C3435T em pacientes com epilepsia do lobo temporal farmacorresistentes provenientes do estado de Alagoas. Metodologia: Para realização da pesquisa foi realizado a coleta de sangue de 50 pacientes com epilepsia do Hospital Universitário, bem como a coleta de sangue de 50 indivíduos para o grupo controle. Posteriormente, foram realizados a extração de DNA genômico, genotipagem através de PCR em tempo real e análises estatísticas através do programa SPSS for Windows, versão 11.0. Resultados: Ao projeto inicial, incluímos como objetivo a investigação de associação genética do polimorfismo do gene ABCB1 (C3435T) em pacientes com epilepsia do lobo temporal. Entretanto devido a uma questão metodológica (problemas com



**SEPEX – Seminário de ensino, pesquisa e extensão da Uneal
07 a 10 de agosto de 2023**

reagentes específicos), optamos por investigar o polimorfismo ao SNP 211037 do gene GABRG2 que é um gene de investigação em nosso grupo de estudo e está associado ao processo de neurotransmissão no processo epiléptico. Porém, de acordo com os dados obtidos, o estudo aqui desenvolvido, sugere fortemente que o polimorfismo SNP11037 (Asn196Asn) do gene GABRG2 não está associado à Epilepsia na população Alagoana.

Palavras-chave: Epilepsia; Polimorfismo; Farmacorresistência;