

Coordinación

La coordinación del proyecto estará a cargo de la Profa. Iscia Lopes-Cendes, MD, PhD, coordinadora del Laboratorio de Genética Molecular de la UNICAMP y directora del Brazilian Initiative on Precision Medicine (BIPMed); primer banco público de datos genómicos en América Latina. El Prof. Fernando Cendes, MD, PhD, director del Brazilian Institute of Neuroscience and Neurotechnology (BRAINN) con sede en la UNICAMP y Hebel Urquia-Osorio, MD, estudiantes de Doctorado en Fisiopatología Médica con Orientación en Neurociencias de la UNICAMP.

Financiamiento

El estudio será financiado por la Fundación de Amparo para Investigación del Estado de Sao Paulo (FAPESP) en el marco de los proyectos del BIPMed y BRAINN.

Póngase en contacto con nosotros

Rua Tessália Vieira de Camargo, 126.
Cidade Universitária "Zeferino Vaz"
Campinas – SP – Brasil.

CONTACTO:

Iscia Lopes-Cendes, MD, PhD
Telefono: +55 (19) 35218907.
Correo electrónico: icendes@unicamp.br

CC//

Hebel Urquia-Osorio MD, PhD Student
Telefono: +55 (19) 991650946
Correo electrónico: hebelozielu@gmail.com

Facultad de Ciencias Médicas—UNICAMP
Laboratorio de Genética Molecular



GENÉTICA DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS EN LA INFANCIA (EEI) EN AMÉRICA LATINA

Análisis molecular por secuenciación del exoma (Whole Exome Sequencing) para identificación de variantes potencialmente patogénicas.



Aspectos de interés

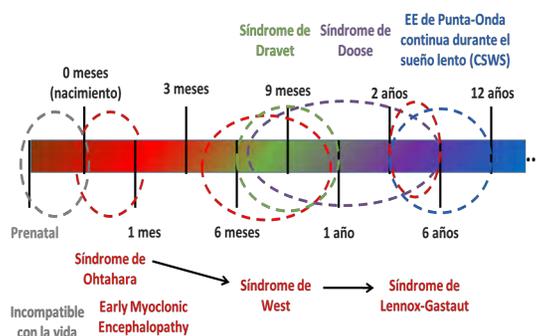
Las encefalopatías epilépticas son disturbios cerebrales graves en los cuales descargas eléctricas epilépticas pueden contribuir al desarrollo progresivo de disfunción psicomotor. Se cree que la actividad eléctrica epileptogénica durante la maduración cerebral es la principal causa de retraso o deterioro cognitivo y neuropsicológico progresivo, provocando déficit cognitivos, comportamentales y neurológicos intratables que pueden llevar a la muerte precoz.

Encefalopatías epilépticas más comunes:

- Síndrome de West, síndrome de Lennox-Gastaut, síndrome de Ohtahara, síndrome de Doose y síndrome de Dravet, encefalopatía mioclónica precoz, encefalopatía epiléptica punta-onda continua durante el sueño lento, entre otras.

En los últimos años, una serie de nuevas mutaciones asociadas a encefalopatías epilépticas fueron descritas, sin embargo, una buena parte de estos pacientes permanecen sin alteraciones identificadas y por ende la etiología de la mayoría de las encefalopatías epilépticas no ha sido establecida.

Relación de las EEI con su edad de inicio



Objetivos

Los principales objetivos de este trabajo serán la caracterización de las bases moleculares de diferentes formas de encefalopatías epilépticas y la evaluación de los potenciales genes identificados como candidatos para su utilización en test genéticos para fines clínicos, utilizando como estrategia principal la identificación de mutaciones en los pacientes reclutados, a través de la secuenciación del exoma, una de las más nuevas y principales herramientas para el estudio de las causas de las enfermedades genéticas Mendelianas.

Aspectos metodológicos

Criterios de inclusión

- Pacientes que reúnan los criterios electro clínicos de alguna de las encefalopatías epilépticas en la infancia.
- Desarrollo normal previo al inicio de las crisis y con evidencia de detención o involución posterior a las mismas. Excepto las EEI de inicio muy precoz.
- IRM sin evidencia de lesión cerebral que explique la alteración en el desarrollo del niño

Centros colaboradores

Se denominara como "centro colaborador", a las instituciones públicas y/o privadas de América Latina que expresen su interés en participar del estudio, que realicen atención de epilepsias infantiles y cuenten con recurso humano calificado para su manejo (epileptólogo y/o neurólogo entrenado en el manejo de epilepsias en la infancia) y herramientas diagnósticas adecuadas (EEG e IRM).

Atribuciones centros colaboradores

- Velar por el cumplimiento de los criterios de inclusión en los pacientes incluidos en el estudio.
- Tomar las muestras sanguíneas de acceso venoso periférico de los casos y realizar la extracción de ADN a través del método Fenol-Cloroformo.
- Envío de las muestras de ADN, junto con copia de consentimiento informado e instrumento de recolección de datos por FedEx.

« el pago de los envíos se efectuara por el Laboratorio de Genética Molecular de la UNICAMP »

Procesamiento y análisis

- Primero serán evaluados a través de secuenciación por panel, en MiSeq, las alteraciones genéticas ya descritas como el SCN1A y otros genes conocidos, de importancia en las EEI. En los pacientes que no presenten las mutaciones deletéreas en esos genes, se realizara una búsqueda completa de alteraciones genéticas, a través de un análisis de toda la porción codificante del ADN; el exoma. (Whole Exome Sequencing)

