## Caracterização clínica de famílias multiplex com fissuras labiopalatais atendidos no CAIF de Curitiba

Hellen Caroline Issler Liya Regina Mikami Salmo Raskin

## Resumo

As fissuras orofaciais são malformações que ocorrem na região da face, decorrentes de alterações nos processos craniofaciais normais. São consideradas a segunda causa mais frequente de defeitos congênitos em nascidos vivos e podem se apresentar na forma sindrômica ou idiopática não sindrômica (FL/P NS). As FL/P NS são doenças genéticas causadas pela interação de múltiplos loci e por influência de fatores ambientais. Através da análise de famílias multiplex, que são famílias que apresentam mais de um indivíduo afetado e estes não possuem parentesco de primeiro grau, é possível uma melhor compreensão da etiologia genética que resultará no melhoramento da prevenção, do tratamento e do prognóstico dos indivíduos afetados. Sendo assim, este trabalho tem como objetivo realizar a análise de prontuários pacientes com FL/P NS para verificar o tipo de fissura, e se possuem parentes que não sejam de primeiro grau afetados. Casuística e métodos: Até o momento foram realizadas a análise de 14 pacientes contendo fissura labiopalatal provindos do Centro de Atendimento Integral ao Fissurado (CAIF), em Curitiba, PR. Foi feita a análise de prontuários, onde foram excluídos pacientes que apresentavam fissuras sindrômicas e aqueles que já tiveram alta da instituição. As variáveis analisadas foram o gênero e o tipo de fissura. Foram construídos heredogramas através do programa GenoPro®, e os dados foram analisados através da comparação direta em relação a variáveis quantitativas, descritas em porcentagens. Resultados: 35,7% dos pacientes apresentam fissuras unilaterais e 42,8% bilaterais. Em 21,4% dos pacientes as fissuras eram pré-forame incisivo; 14,8% pós-forame incisivo e 64,3% transforame incisivo. Dos 14 pacientes 14,3% eram mulheres e 85,75% homens. Dentre os pacientes analisados 9 apresentavam parentes de segundo e terceiro graus afetados, caracterizando as famílias multiplex. Conclusão: Dos pacientes apresentados até o momento os portadores de fissura labiopalatal em tratamento no CAIF são predominantemente do gênero masculino contendo fissura labiopalatal bilateral localizada no transforame incisivo.

Palavras-chave: fissura labiopalatal; famílias multiplex; genética.