



## CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE PACIENTES COM FISSURAS LABIOPALATAIS NÃO SINDRÔMICAS

### Resumo

SMIGUEL, Camila Veronica  
MENDES, Elaine Lustosa  
RASKIN, Salmo  
MIKAMI, Liya Regina (Orientadora)

Entre os defeitos congênitos, as anomalias craniofaciais constituem um grupo diverso e complexo. Neste destacam-se as fissuras labiopalatais (FL/P), sendo principalmente as fissuras orais típicas não sindrômicas (FOTNS) e fissuras palatais. Apesar das FL/P estarem entre as malformações mais comuns, no entanto, pouco se conhece sobre sua etiologia. Sabe-se que tem origem multifatorial e inclui fatores epidemiológicos, ambientais e genéticos, dentre eles o gene IRF6. É neste contexto que concentrou-se a pesquisa, no esforço de assimilar o complexo processo de interação entre gene-meio ambiente. O estudo foi realizado com famílias multiplex, em que há múltiplos indivíduos afetados e que permitem a análise de variantes raras expressas. Os principais objetivos foram: A obtenção de dados clínicos, ambientais e epidemiológicos das FL/P. Determinar a variabilidade genética existente no gene IRF6, investigar a existência de associação entre possíveis variantes genéticas no gene e a separação do fenótipo FOTNS. O material biológico dos pacientes foi coletado e submetido a extração de DNA, amplificação por PCR, confirmação da amplificação em gel de agarose e sequenciamento de nova geração. Foram construídos também heredogramas das famílias estudadas e feito sua caracterização clínica. Na caracterização clínica observou-se que os tipos mais comuns de fissuras encontradas foram: trans forame, unilateral incompleta e pré forame unilateral. Foram encontradas também variantes em 16 das 33 amostras estudadas. As seguintes variantes foram encontradas: rs861019, rs2013162, rs2235375, rs7552506, rs12403006, rs2235373, rs2235371 e rs2235377. Todas as variantes já haviam sido descritas na literatura. Sendo assim mais estudos devem ser realizados, com um maior número amostral para verificar se existe associação de variantes patogênicas com o surgimento das FOTNS.

**Palavras-chave:** famílias multiplex; fissuras orais não sindrômicas; fissuras labiopalatais