



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