

30014**ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO RS987525 DA REGIÃO 8Q24 COM FISSURAS DE LÁBIO E/OU PALATO NÃO SINDRÔMICOS NA POPULAÇÃO BRASILEIRA**

Liliane Todeschini de Souza, Thayne Woycinck Kowalski, Jéssica Ferrari, Monlleo, IL (Projeto crânio-face Brasil), Ribeiro, EM (Projeto Crânio-Face Brasil), Souza, J (Projeto Crânio-Face Brasil), Leal, GF (Projeto Crânio-Face Brasil), Fett-Conte, AC (Projeto Crânio-Face Brasil), Silva-Lopes, VG (Projeto Crânio-Face Brasil), Temis Maria Felix

Introdução: A fissura oral não síndrômica é uma malformação craniofacial comum na espécie humana, tem uma prevalência de 1 a cada 700 nascidos vivos. As fissuras de lábio associado ou não a palato (FL/P) tem uma etiologia complexa com aspectos genéticos e ambientais envolvidos na sua formação. Intensas pesquisas estão sendo realizadas para identificar genes candidatos ou regiões cromossômicas envolvidos nas fissuras orais. Birnbaum et al. (2009) realizou o primeiro estudo utilizando GWAS (genome-wide scan) em indivíduos caucasianos com FL/P. Nesse estudo a variante rs987525 (C>A) na região 8q24 foi associada com FL/P. Posteriormente, uma meta-análise mostrou que o alelo A tem alto risco para FL/P comparado com o alelo selvagem C. Essa associação foi observada tanto em caucasianos quando em populações heterogêneas, incluindo a população brasileira. Entretanto a função da região 8q24 ainda permanece desconhecida. O objetivo desse estudo foi avaliar a associação entre rs987525 e FL/P na população brasileira. **Pacientes e Métodos:** Essa pesquisa foi aprovada pelo comitê de ética e pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (Projeto 04-307) e todos os participantes assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Foram incluídos no estudo indivíduos com fissura de lábio e/ou palato (FL/P) e seus respectivos pais, casos registrados no registro nacional de Fendas Orais (Projeto cranio-face Brasil), incluindo amostras das regiões nordeste, sudeste e sul do Brasil. O polimorfismo rs987525 foi analisado utilizando o método TaqMan (Applied Biosystem). Foi realizado teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) utilizando o software FBAT (Family Based Association Test) versão 2.0.4. Esse teste compara os alelos transmitidos com os alelos não transmitidos. **Resultados:** Foram analisados 184 núcleos familiares, sendo 102 trios completos (probanda, pai e mãe) totalizando 478 indivíduos. As frequências dos alelos A e C foram respectivamente de 0,313 e 0,687. O teste de desequilíbrio de transmissão mostrou uma maior transmissão do alelo A ($p=0,044$) em FL/P. **Conclusão:** Nossos resultados demonstraram uma associação positiva do polimorfismo rs987525 da região 8q24 com FL/P não síndrômicas, resultados semelhantes a trabalhos anteriores realizados em populações caucasianas e brasileira. **Agradecimentos:** Fundo de Incentivo à Pesquisa e Eventos (FIPE), Hospital de Clínicas de Porto Alegre and Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES).