

ESTUDO DA ASSOCIAÇÃO DO GENE MSX1 NAS FISSURAS ORAIS NÃO SINDRÔMICAS NO SUL DO BRASIL
LILIANE TODESCHINI DE SOUZA; THAYNE WOYCINCK KOWALSKI; ANA PAULAVANZ; TÊMIS MARIA FÉLIX

INTRODUÇÃO: A Fissura oral (FO) é uma malformação craniofacial comum na espécie humana. A prevalência mundial é de 1 a cada 600 nascidos vivos. Ocorrem devido à formação incompleta do lábio e(ou) palato no processo da embriogênese facial. A etiologia é multifatorial associando fatores genéticos e ambientais. Estudos de associação sugerem que múltiplos genes incluindo fatores de crescimento, colágeno e proteínas homeóticas, são responsáveis pela gênese do lábio e palato. Um destes genes homeóticos de desenvolvimento associado a FO é o gene MSX1. Alguns estudos também sugeriram a interação do genótipo de polimorfismo MSX1 CA com o uso cigarro (fissura de palato) e consumo elevado de álcool (fissura de labio e/ou palato) pela mãe durante a gestação. **OBJETIVO:** Estudar o papel do polimorfismo de repetição CA do gene MSX1 em fissuras orais não síndrômicas. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Até o momento foram estudados 81 núcleos familiares sendo 32 trios completos totalizando 175 indivíduos. O polimorfismo de repetição CA foi determinado através de PCR e a análise de fragmento foi realizada no sequenciador ABI 3130X. A associação de FO e o polimorfismo foi estudada pelo teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) utilizando o software FBAT. **Resultados e conclusões:** Foram identificados os seguintes alelos com suas respectivas frequências alélicas: alelo 1 (175pb) (0,044) , alelo 2 (173 pb) (0,135), alelo 3 (171 pb) (0,067) e alelo 4 (169pb) (0,754). A análise do FBAT demonstrou uma overtransmissão do alelo 4 ($p=0,005$). Estes dados demonstram o papel do gene MSX1 nas fissuras orais a na nossa população.