

A Fissura oral (FO) é a malformação craniofacial mais comum na espécie humana, tendo prevalência mundial de 1 a cada 600 nascidos vivos, variando segundo a etnia e a região geográfica. Sua etiologia é complexa e envolve fatores genéticos e ambientais. 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 à fissura lábio-palatina (FLP) é o gene *MSX1*. Ele é expresso nos componentes mesenquimais e epiteliais dos tecidos sob morfogênese. O *MSX1* apresenta dois éxons e possui um polimorfismo de repetições de dinucleotídeos CA. Estudos sugeriram a interação do genótipo de polimorfismo *MSX1* CA com o uso cigarro em fissura palatina isolada (FPI) e consumo elevado de álcool na fissura labial com ou sem palato (FL/P) pela mãe durante a gestação. O objetivo deste estudo foi avaliar o papel do polimorfismo de repetição CA do gene *MSX1* em fissuras orais não sindrômicas. Foram incluídas neste estudo pacientes com FO atendidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e seus pais. Até o momento foram estudados 81 núcleos familiares, sendo 32 trios completos (propósito, pai e mãe), totalizando 175 indivíduos. Após assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE), foram coletados dados clínicos e amostras sangue periférico, utilizadas para extração de DNA. 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. 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 na nossa população.