

ANÁLISE DE POLIMORFISMOS DO GENE IRF6 EM FISSURA LÁBIO-PALATINA NÃO SINDRÔMICA: DADOS PRELIMINARES

Liliane Todeschini de Souza, Thayne Woycinck Kowalski, Temis Maria Felix

Introdução: A Fissura Oral (FO) é uma malformação craniofacial comum na espécie humana. A etiologia é complexa com aspectos genéticos e ambientais envolvidos na sua formação. O gene IRF6 tem uma alta taxa de expressão nos tecidos da região medial dos folhetos palatais antes e durante a fusão. Estudos demonstraram que variantes no gene são responsáveis por 12% dos casos de FO. O SNP rs2235371(V274I) (alelo ancestral conservado evolutivamente) está em desequilíbrio de ligação com o rs642961. Estudos funcionais demonstraram que o rs642961 quebra o sítio de ligação do AP-2 α , devendo ser o locus etiológico para fissura lábio-palatina (FL/P). Objetivos: Analisar a associação dos polimorfismos V274I e rs642961 do gene IRF6 em FL/P não síndrômica. Materiais e Métodos: V274I e rs642961 foram analisados através do método de Taqman (Applied Biosystem). Associação dos SNPs com FL/P foi estudada pelo teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) com o programa FBAT. Resultados: Até o momento foram estudados 145 núcleos familiares sendo 83 trios completos (pacientepai-mãe) totalizando 373 indivíduos. Foram observadas V274I (MAF:A=0,071) e rs642961 (MAF:A=0,180). O TDT demonstrou positiva associação do alelo G do V274I ($p=0,001$) e uma associação negativa do haplótipo (AG) ($p=0,0009$). Conclusão: Estes dados confirmam dados anteriores na literatura de associação do V274I com FLP, entretanto não foi observado associação com rs642961. Estudos com uma amostra maior é necessário para confirmar estes achados.