

316**ASSOCIAÇÃO ENTRE O GENE IRF6 E REGIÃO 8Q24 EM FISSURAS ORAIS EM POPULAÇÃO BRASILEIRA**

Jéssica Ferrari, Liliâne Todeschini de Souza, Isabella Lopes Monlleo, Erlane Marques Ribeiro, Josiane de Souza, Gabriela Ferraz Leal, Vera Gil da Silva-Lopes, Andrea K. C. Ribeiro-dos-Santos, Sidney E. B. Santos, Têmis Maria Félix. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: Fissuras de lábio e palato (FLP) possuem herança multifatorial, incluindo fatores genéticos e ambientais e sua prevalência é variável devido à etnia, origem geográfica e nível socioeconômico. A identificação de fatores de risco genéticos tem sido objeto de intensa investigação e uma varredura genômica mostrou uma série de genes candidatos ou regiões cromossômicas para fissuras. Três polimorfismos, rs2235371 e rs642961 em fator regulador de interferon (IRF6) e rs987525 na região 8q24, têm sido associados com o risco de FLP em vários estudos. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi avaliar a associação entre três polimorfismos (rs2235371, rs642961 em IRF6 e rs987525 em 8q24 região) e fissura labial com ou sem fenda palatina na população brasileira. **Métodos:** Foram incluídos indivíduos com FLP não-sindrômicos e seus pais que estão registrados no Projeto Crânio Face Brasil de três regiões geográficas diferentes. Para a análise de ancestralidade foi utilizado um painel de 48 polimorfismos de inserção-deleção (indels) nos probandos com FLP, utilizando PCR multiplex e eletroforese capilar. Os polimorfismos foram analisados por TaqMan. A análise estatística foi realizada com teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) nos softwares FBAT e Haplin. **Resultados:** Ancestralidade foi analisada em 228 probandos. Foram selecionados 151 núcleos familiares cujos probandos tinham ascendência europeia $\geq 0,6$ para posterior análise genética dos polimorfismos. A frequência alélica menor (FAM) para rs2235371 alelo A foi 0,08; rs642961 alelo A = 0,19 e rs987525 alelo A = 0,41. O TDT mostrou uma over transmissão do alelo G rs2235371 ($p = 0,004$) e do alelo A para rs987525 ($p = 0,048$). A análise de haplótipos em IRF6 mostrou associação para o haplótipo de crianças (rs2235371G e rs642961A) em dose única e dupla e de haplótipos de mãe (rs2235371G e rs642961A) para dose única. **Conclusão:** Estes dados confirmam a associação do alelo G rs2235371 em IRF6 e do alelo rs987525 na região 8q24 com FLP não-sindrômica, semelhante aos estudos anteriores em populações caucasianas e mistas. Este é o primeiro estudo que foi capaz de mostrar essa associação no Brasil. Aprovado pelo Comitê de Ética do HCPA. **Palavra-chave:** Fissuras de lábio e palato, 8q24, IRF6. Projeto 05-604