

Kowalski, TW^{1;3}; Souza, LT¹; Vanz, AP²; Felix, TM²

1 – Laboratório de Medicina Genômica – HCPA; 2 – Serviço de Genética Médica – HCPA
3 – Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

INTRODUÇÃO

A fissura oral (FO) é uma malformação craniofacial comum na espécie humana, tendo prevalência mundial de 1 a cada 600 nascidos vivos. Sua ocorrência se dá devido à formação incompleta do lábio e/ou palato durante o processo de embriogênese facial. Sua etiologia é complexa, envolvendo fatores genéticos e ambientais.

Estudos vem testando genes candidatos que possam estar envolvidos na etiologia, sendo o *TGFA* um dos primeiros genes estudados vindo a demonstrar associação com FO (alelo C2 no sítio de restrição da Taq I). O gene *TGFA*, localizado na região cromossômica 2p13, é um potente mitógeno epitelial.

OBJETIVO

Avaliar a relação do polimorfismo *TGFA*/TaqI com fissuras orais não-sindrômicas

MATERIAIS E MÉTODOS

Foram incluídas neste estudo pacientes do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), num total de 175 famílias (96 trios com filho, pai e mãe e 79 duos com filho e pai ou mãe), totalizando 446 indivíduos, sendo que todos os participantes assinaram termo de consentimento livre e esclarecido. Foi coletado sangue periférico para extração de DNA pelo método Puregene.

Para identificação do polimorfismo foi utilizada a técnica de PCR/RFLP com a enzima de restrição TaqI, sendo que os fragmentos amplificados foram avaliados em eletroforese com gel de agarose 2%. Análise estatística foi realizada com Teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) usando o software FBAT.

RESULTADOS

Conforme demonstrado na Tabela 1, houve uma maior prevalência de FL/P (147 casos) quando comparados a FPI (28 casos). Houve uma maior frequência de indivíduos do sexo masculino em FL/P (56,5%) e do sexo feminino em FPI (71,4%).

Gênero	FL/P n(%)	FPO n(%)	Total n(%)
Masculino	83 (56,5)	8 (28,6)	91 (52)
Feminino	64 (43,5)	20 (71,4)	84 (48)
Total	147 (100)	28 (100)	

Tabela 1: Frequência de casos de acordo com o tipo de fissura e o sexo

As frequências alélicas dos alelos C1 e C2 foram 0,935 e 0,064, respectivamente. As frequências de genótipo do probando, do pai e da mãe estão descritas na Tabela 2:

Genótipo	Probando n(%)	Pai n(%)	Mãe n(%)
C1C1	157 (89.6)	81 (82.6)	153 (88.5)
C1C2	16 (9.2)	15 (15.3)	18 (10.4)
C2C2	2 (1.2)	2 (2.01)	2 (1.1)
Total	175 (100)	98 (100)	173 (100)

Tabela 2: Frequência de genótipos do probando, do pai e da mãe

Os resultados não demonstraram associação do polimorfismo *TGFA*/TaqI com fissuras orais (TDT= p=0,335).

CONCLUSÃO

Estes resultados demonstram que o gene *TGFA* não tem papel fundamental na etiologia das Fissuras Orais na nossa população. Estudos em outros genes de desenvolvimento deverão ser realizados para esclarecer esta etiologia.