

Sessão 9

Genética Humana A

064

GENES DE ENZIMAS DE BIOTRANSFORMAÇÃO E FENDAS LABIOPALATINAS EM HUMANOS: UM ESTUDO DA INTERAÇÃO GENÉTICO-AMBIENTAL. Juliana Becker Borba, Katia Kviko, Lavinia Schuler Faccini (orient.) (ULBRA).

A contribuição do ambiente é um fator suplementar de condicionamento do programa genético. Estudos mostram que alguns genes envolvidos no metabolismo de xenobióticos apresentam-se polimórficos, com ampla variação interpopulacional, e que estes polimorfismos poderiam exercer efeito aumentando ou diminuindo a capacidade de metabolização destas enzimas. Estes polimorfismos podem contribuir para a suscetibilidade individual de várias doenças. Neste trabalho estudamos dois genes da superfamília citocromo P450, o *CYP1A1* e *CYP2E1* e três genes da família glutationa S-transferase, os genes *GSTM1*, *GSTP1*, *GSTT1*. Os objetivos são identificar os polimorfismos desses genes em uma amostra de crianças portadoras de fendas labiopalatinas e de suas mães e analisar a interação entre os genótipos encontrados com as seguintes variáveis maternas: hábito de fumar e consumo de álcool no primeiro trimestre de gravidez e exposição ocupacional a agentes químicos. A amostra está sendo coletada no estado do Rio Grande do Sul e o grupo controle é composto por mães e crianças, sem defeitos congênitos, que estão pareadas por idade. Até o momento, está sendo feito um estudo dos genes *GSTM1* e *GSTT1*. A frequência de indivíduos homocigotos para os alelos nulos do gene *GSTM1* é bastante alta nas diversas populações humanas, oscilando entre 22% a 63% enquanto que para o gene *GSTT1* a frequência de indivíduos homocigotos para os alelos nulos varia entre 11% a 58%. Análises preliminares mostram diferenças significativas quando comparadas as frequências genotípicas de *GSTM1* (presença do alelo) entre a amostra de mães (76%), amostra de pacientes (79%) e amostra geral da população caucasóide do Rio Grande do Sul (50%) ($p=0,0027$ para crianças e $p=0,0089$ para mães). Já para o gene *GSTT1* as análises não foram significativas, provavelmente devido ao pequeno tamanho da amostra. (CNPq).