

Duplicação parcial do gene GRHL3 em indivíduos portadores de fissuras de lábio e/ou palato

Maranhão, B.S.S.; Gamba, B.F.; Curado, R.F.; Marino, J.; Santos, M.; Fiori, A.; Bergamo, N. A.; Ribeiro-Bicudo, L.A.

Abstract/Resumo

Fissuras de lábio e/ou palato (FL/P) são defeitos de nascimento facilmente reconhecíveis e amplamente incidentes na população humana. As fissuras têm uma etiologia complexa, envolvendo genes isolados, alterações cromossômicas, interações poligênicas, riscos ambientais e interação gene-ambiente. São encontradas em aproximadamente 1 em 700 nascimentos. Há dois grupos clássicos de FL/P, fissuras sindrômicas e não sindrômicas, e estima-se que 80% das fissuras orais são não sindrômicas. Como a FL/P é semelhante entre os grupos, acredita-se que os genes já identificados nas fissuras sindrômicas são candidatos promissores para a ocorrência das fissuras não sindrômicas. A patogênese da forma não sindrômica é especialmente desafiadora porque parece surgir de uma complexa interação poligênica com fatores ambientais. A identificação de fatores genéticos e ambientais para fissuras tem sido objeto de intensa pesquisa por diversas décadas. Nos últimos anos, com o mapeamento de loci relacionados as fissuras orais, ao menos 20 genes foram identificados. O Objetivo deste trabalho foi realizar análise genética dos genes IRF6 e GRHL3 em 80 indivíduos portadores de fissuras de lábio e/ou palato não sindrômica, pertencentes a Associação de Combate às Deformidades Faciais (REFACE) de Goiânia-GO. A análise de rearranjos foi realizada pela técnica de Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) utilizando-se o kit SALSA MLPA probemix P304-B1 IRF6-GRHL3, seguindo as instruções do fabricante (MRC-Holland®), e evidenciou um indivíduo com duplicação heterozigota no exon 4 do gene GRHL3. A identificação desta única alteração encontrada na referida amostra corrobora com a complexidade etiológica das FL/P não sindrômica e evidencia a necessidade de novos estudos e da utilização de outras técnicas laboratoriais, disponíveis, para o melhor entendimento etiológico esta condição clínica.

Keyword/Palavras-chave: Fissura de lábio e/ou palato; MLPA; GRHL3