



Trabalhos Científicos

Título: Alterações Gênicas Envolvidas Na Fissura Labiopalatina Não Síndrômica

Autores: GEOVANNA FERREIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); ANA IARA COSTA FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); FABIANA NAKASHIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); INDRA LICIANE NASCIMENTO DE FREITAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); JULIANA LARISSA LAURIANO RAMOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); LEILA BRAGA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); KAROLINE ALVES MAGALHÃES SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); MATHEUS ARAÚJO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA)

Resumo: Introdução: Fissuras labiopalatinas são malformações congênicas, que advêm de erros fusionais no período embrionário. Essas fissuras podem ser isoladas ou síndrômicas, em ambas há alterações gênicas. E, estudos evidenciam envolvimento gênico nas fissuras não síndrômicas. Objetivos: Busca-se investigar as principais mutações gênicas envolvidas na formação da fenda labiopalatina não síndrômica. Métodos: Estudo realizado através de revisão de literatura, utilizando material publicado nas bases de dados Scielo, PubMed, Google Acadêmico e Scienc direct. Para a pesquisa, os descritores utilizados foram: genes, mutação, fenda labial e fissura palatina. Os critérios de inclusão foram: artigos completos publicados em português ou inglês, no período de 2011 a 2017. Resultados: Fendas labiopalatinas possuem complexa etiologia, com envolvimento gênico individual e covariações ambientais, tornando-se difícil identificar fatores específicos, principalmente, no tipo não-síndrômico. Entretanto, alguns foram confirmados para essa subdivisão. Entre eles, observam-se mutações específicas nos genes tumor protein p63 (TP63), msh homeobox 1 (MSX1), interferon regulatory factor 6 (IRF6) e fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2) evidenciados por estudos de linkage e associação. As melhores evidências de mutação são nos genes MSX1, FGFR2, fibroblast growth factor 8 (FGF8) e bone morphogenetic protein 4 (BMP4), mas estudos apontam também locus 8q24 e 10q25 do Ventral anterior homeobox 1 (VAX1) e 17q22 do Noggin (NOG). Além desses, há envolvimento dos small ubiquitin-like modifier 1 (SUMO1), V-maf musculoaponeurotic fibrosarcoma oncogene homolog B (MAFB) e ATP-binding cassette subfamily A member 4 (ABCA4). Deve-se salientar que a expressividade do gene depende da população. Por isso, deve-se realizar pesquisa com várias populações. Conclusão: Mesmo com os avanços obtidos, ainda é um desafio colher dados sobre as mutações envolvidas na formação dessa anomalia. Assim, fazem-se necessários estudos para investigar e descrever outros genes possivelmente envolvidos, mecanismos de atuação, expressão mais prevalente nas populações e as principais interações gene-ambiente associadas ao desenvolvimento dessa malformação.