

**Investigação genômica  
cl clinicamente dirigida de  
defeitos otomandibulares  
registrados na Base  
Brasileira de Anomalias  
Craniofaciais**  
Resultados preliminares

*Apresentadora*



**Laís Bernardo Lopes**  
**l291101@dac.unicamp.br**



**2025**

**24 a 27 SET  
RECIFE**

**XXXVI** Congresso Brasileiro de  
**Genética Médica**

**objetivos****métodos****resultados****conclusão**

Em indivíduos com Defeitos Otomandibulares (DOM) registrados na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais (BBAC):

- 1 Identificar variantes em genes previamente associados
- 2 Investigar genes candidatos

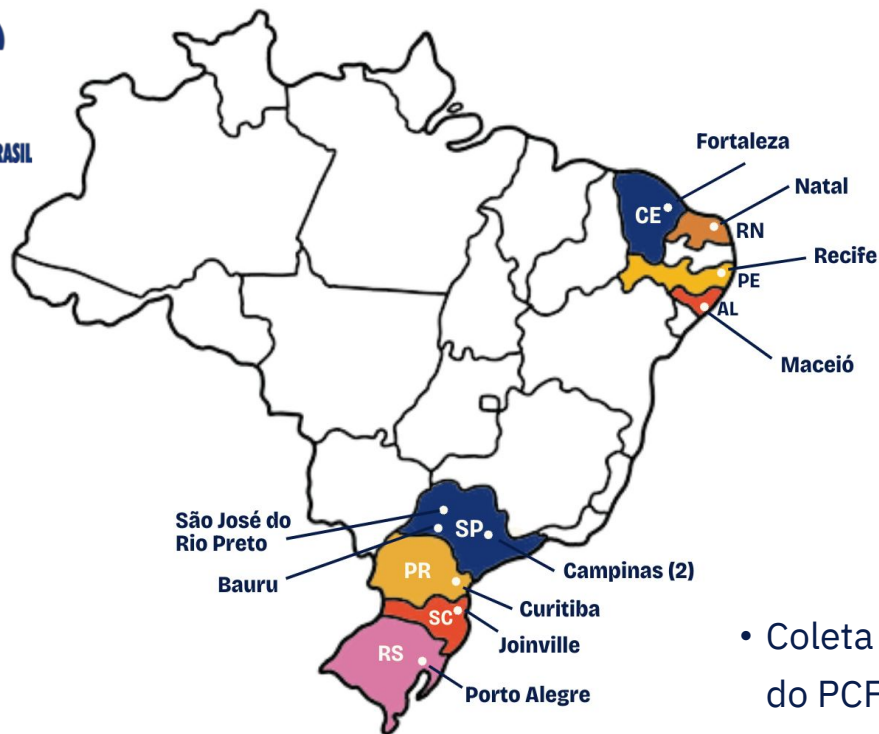
objetivos

métodos

resultados

conclusão

## Estudo multicêntrico



### Crítérios de inclusão

- Presença de defeito auricular em qualquer grau **e/ou**
- Assimetria de arco zigomático ou de ramo mandibular

### Crítérios de exclusão

- Descrição clínica incompleta
- Sem material biológico acessível (repositório BBAC) ou sem acesso para nova coleta

- Coleta e envio de material de acordo com o protocolo do PCFB

objetivos

**métodos**

resultados

conclusão

## Sequenciamento de exoma

### Laboratório Fleury Genesis Genomics

- fastq
- bam
- VCF

### Plataforma Franklin by Genoox

- Análise dos arquivos

### Critérios ACMG

- Patogênica
- Provavelmente patogênica
- VUS
- Provavelmente benigna
- Benigna

**S. CHARGE**

**n = 1**

**S. WAARDENBURG**

**n = 1**

**S. TREACHER-COLLINS**

**n = 2**

**S. BRANQUIO-OTO-RENAL**

**n = 2**

**MICROSSOMIA CRANIOFACIAL**

**n = 9**

# Casuística

15 indivíduos

## objetivos

## métodos

## resultados

## conclusão

| n | Suspeita Clínica        | Variante                       | Tipo de Variante | Classificação ACMG       |
|---|-------------------------|--------------------------------|------------------|--------------------------|
| 1 | S. CHARGE               | CHD7:c.5300+1G>T               | Splice region    | Patogênica               |
| 1 | S. Waardenburg          | PAX3:c.246C>A                  | Stop gain        | Patogênica               |
| 2 | S. Treacher-Collins     | TCOF1:c.1021_1022del           | Frameshift       | Patogênica               |
|   |                         | TCOF1:c.4215dup                | Frameshift       | Provavelmente patogênica |
| 2 | S. BOR                  | EYA1:c.922C>T                  | Stop gain        | Patogênica               |
|   |                         | Deleção terminal 4p16.3-p15.32 | CNV              | Patogênica               |
| 9 | Microsomia Craniofacial | FOXI3:c.707G>A                 | Missense         | Provavelmente patogênica |
|   |                         | EFTUD2:c.2627C>T               | Missense         | VUS                      |
|   |                         | Duplicação 14q22.3-q23.2       | CNV              | VUS                      |



Incluindo gene OTX2

## objetivos

## métodos

## resultados

## conclusão

- Investigação por meio de exoma permitiu esclarecimento diagnóstico de 8/15 (53,3%) indivíduos com DOM
- 6 indivíduos com microssomia craniofacial sem etiologia definida ➔ busca por genes candidatos



acesso à investigação laboratorial

reconhecimento de características genômicas da população brasileira com DOM

# CO-AUTORES

Josep Jorente



Taís Rosa Calisto



Erlane Marques Ribeiro



Isabella Lopes Monlléo



Ana Carolina Xavier

Têmis Maria Félix



Társis Paiva Vieira



Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes



**APOIO**





**CBGM**

**2025** 24 a 27 SET  
RECIFE

**XXXVI** Congresso Brasileiro de  
**Genética Médica**

***OBRIGADA!***