

316

**ESTIMATIVA DE DIVERSIDADE DO GENE TCOF1 EM POPULAÇÕES HUMANAS E DENTRO DA ORDEM PRIMATES: POSSÍVEIS IMPLICAÇÕES NA MORFOLOGIA DO CRÂNIO.***Rafael Bisso Machado, Tábata Hünemeier, Francisco Mauro Salzano, Maria Catira Bortolini da Silva (orient.) (UFRGS).*

A morfologia craniofacial humana é controlada por fatores mecânicos, ambientais, genéticos e epigenéticos. A importância do *TCOF1* na morfologia craniofacial é evidenciada por estudos de mutações neste gene, correlacionando, inclusive, várias delas à chamada Síndrome Treacher-Collins. O gene *TCOF1* codifica uma fosfoproteína que parece estar envolvida no processamento ribossomal. Haworth et al. (2001) analisaram esse gene em treze diferentes raças de cães (*Canis lupus familiares*), agrupados de acordo com a morfologia craniofacial, e encontraram uma substituição C396T no éxon 4, onde o alelo T foi significativamente associado à braquicefalia (achatamento dos ossos da face e arredondamento do crânio) em cães. Outros estudos mostraram algumas mutações não associadas à síndromes nos éxons 4 e 8, bem como no íntron 19. O presente estudo visa estimar a diversidade normal desse gene em três diferentes grupos geográficos humanos (esquimós siberianos, ameríndios e europeus), bem como em várias espécies de macacos do Novo e Velho Mundo, pela amplificação via PCR e posterior seqüenciamento do éxon 4, éxon 8 e íntron 19 do mesmo, além da frequência do SNP (C-346T) na região controladora do *TCOF1*. Até o presente momento obtivemos resultados referentes apenas ao éxon 4. O seqüenciamento do mesmo não mostrou alterações nucleotídicas nas duas espécies de macacos já testadas (*Gorilla gorilla* e *Alouatta seniculus*). Já entre as populações humanas investigadas, esquimós (N=12), ameríndios (N=12) e europeus (N=6), foi encontrada uma transição nucleotídica exclusiva para os esquimós (G1118A). Considerando que os esquimós representam um extremo morfológico em relação à diferenciação craniofacial, sendo eles a população humana mais braquicéfala, o próximo passo é determinar se esta mutação é seletivamente neutra ou estaria relacionada à braquicefalia na nossa espécie, visto que, como constatado no estudo com cães, mutações nesse éxon parecem estar envolvidas na determinação desse fenótipo. (BIC).