



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014
Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: Polimorfismos No Gene Adipor2 Podem Modular A Gravidade Clínica Da Fibrose Cística?

Autores: LUIZA ANNELENE ZIMMERMANN (UNICAMP); FERNANDO AUGUSTO DE LIMA MARSON (UNICAMP); JOSÉ DIRCEU RIBEIRO (UNICAMP)

Resumo: Objetivo: A fibrose cística (FC) é causada por mutações no gene CFTR. Na FC, a gravidade clínica está associada a genes modificadores e meio ambiente. Para modular, principalmente a doença pulmonar, alguns genes foram estudados, incluindo o gene ADIPOR2 (polimorfismos de variação do número de cópias - CNVs). Metodologia: Em nosso estudo, incluímos 169 pacientes com FC, e a associação da mutação CFTR e dois CNVs (134 - inserção no intron 3 e 315 - deleção no intron 2) no gene ADIPOR2 com 27 variáveis clínicas foi realizada. Resultados: Em nossos dados, encontramos a inserção 134 apenas em heterozigotos, sendo 37 (21,89%) pacientes com um alelo com a inserção e 132 (78,11%), sem a inserção. Para a deleção 315 foi observada: 51 (30,18%) homozigotos normais, 79 (46,75%) heterozigotos e 30 (17,75%) homozigotos raros. A inserção 134 foi associada a *Pseudomonas aeruginosa* ($p=0,048$) e saturação de oxigênio da hemoglobina transcutânea ($p=0,045$). A deleção de 315 foi associada com a raça ($p=0,024$), idade do paciente ($p=0,004$), primeiro isolamento de *P. aeruginosa* ($p=0,030$) e *Achromobacter xylosoxidans* ($p=0,042$). Conclusão: Pode-se considerar o gene ADIPOR2 como gene modificador da FC, e um gene importante a ser estudado na análise funcional para futuras terapias.