



# 14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014

Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

## Trabalhos Científicos

**Título:** Polimorfismos De Repetição Em Tandem No Gene Nos-1 E 894g>t No Gene Nos-3 Podem Influenciar Na Gravidade Da Fibrose Cística?

**Autores:** FERNANDO AUGUSTO DE LIMA MARSON (UNICAMP); CARMEN SILVIA BERTUZZO (UNICAMP); ANTÔNIO FERNANDO RIBEIRO (UNICAMP); ALINE ROBERTA BARIANI MARCELINO (UNICAMP); JOSÉ DIRCEU RIBEIRO (UNICAMP)

**Resumo:** Objetivo: Comparar a gravidade da fibrose cística (FC) com polimorfismos de repetição em tandem, em regiões intrônicas do gene NOS-1 (AAT, TG1 e TG2) e o polimorfismo -894G>T no NOS-3 considerando mutações no CFTR por meio de bioinformática. Metodologia: Incluídos 180 pacientes com FC. A PCR para o NOS-1 foi realizada com iniciadores marcados com fluorescência FAM para análise no MegaBace1000® e para o NOS-3 por RFLP. Marcadores clínicos: sexo, escores [Shwachman-Kulczycki, Kanga e Bhalla (EB)], IMC, idade, idade ao diagnóstico, primeiros sintomas (digestivo e pulmonar), 1ª colonização pela *Pseudomonas aeruginosa* (PA), colonização por microrganismos [PA mucóide e não-mucóide, *Achromobacter xylosoxidans* (AX), *Staphylococcus aureus*, *Burkholderia cepacia* (BC)], SpO<sub>2</sub>, espirometria e comorbidades (polipose nasal, insuficiência pancreática, íleo meconial, osteoporose e diabetes mellitus). Análise estatística: Exato de Fisher, Mann-Whitney, MDR-2.0 e MDRPT-0.4.7 (interação gênica). Resultados: Polimorfismo AAT = menor número de repetições para alelo 1 (?10) associado com menor FEF25-75% (p=0,027) e frequência do AX (p=0,044). Menor número de repetições (?13) no alelo 2 associado com maior frequência do íleo meconial (p=0,045). Polimorfismo TG1 = menor número de repetições para alelo 1 (?17) associou-se com menor VEF1% (p=0,045), início tardio da doença pulmonar (p=0,036) e maior frequência de osteoporose (p=0,019). TG2 = menor número de repetições no alelo 2 (?30) associado com menor frequência do diabetes mellitus (p=0,01) e BC (p=0,026) e maior VEF1/CVF (p=0,05). O alelo T para o polimorfismo -894G>T foi associado ao início precoce da doença pulmonar (p=0,042). Houve interação gênica entre o polimorfismo TG1 e TG2 no gene NOS-1 (alelos de menor repetição), com mutações no CFTR, e o EB (p=0,0328). Conclusão: Polimorfismos no gene NOS-1 e NOS-3 influenciam na gravidade da FC.