



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014

Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: O Gene Defb1 (rs11362, G> A Polimorfismo) Pode Modular A Gravidade Clínica Da Fibrose Cística?

Autores: LUCIANA MONTES REZENDE (UNICAMP); FERNANDO AUGUSTO DE LIMA MARSON (UNICAMP); CARMEN SILVIA BERTUZZO (UNICAMP); ANTÔNIO FERNANDO RIBEIRO (UNICAMP); JOSÉ DIRCEU RIBEIRO (UNICAMP)

Resumo: Objetivo: Fibrose Cística (FC) é uma doença monogênica causada por mutações no gene CFTR. Pacientes com mesmas mutações CFTR exibem variabilidade clínica, indicando que outros genes podem atuar na modulação da gravidade. O gene DEFB1 codifica pequenos peptídeos catiônicos microbicidas (beta-defensinas 1), expressos no tecido epitelial das vias respiratórias, que participam da resposta imune inata e adaptativa. Assim, este gene é importante para elucidar parte da variabilidade encontrada nas características clínicas da FC, que além da doença inflamatória pulmonar apresenta outras comorbidades. Metodologia: Incluídos 147 pacientes com FC. O polimorfismo rs11362 no gene DEFB1 foi analisado por RFLP-PCR (Restriction Fragments Length Polymorphism). A comparação genotípica foi realizada com 27 variáveis [sexo, escores clínicos [Shwachman-Kulczycki, Kanga e Bhalla (BS)], IMC (índice de massa corporal), idade, idade ao diagnóstico, sintomas iniciais (digestivo e pulmonar), primeira colonização por *Pseudomonas aeruginosa* (PA), colonização por microrganismos [PA e não-mucóide, *Achromobacter xylosoxidans* (AX), *Staphylococcus aureus*, *Burkholderia cepacia* (BC)], saturação de oxigênio (SpO₂), espirometria e comorbidades (diabetes mellitus, insuficiência pancreática, osteoporose, polipose nasal)], considerando mutações no CFTR. Análise estatística foi realizada pelo software SPSS-21.0. Os dados foram comparados por χ^2 para as variáveis com distribuição categórica e o teste de Mann-Whitney e Kruskal-Wallis para as variáveis com distribuição numérica. Resultados: As associações clínicas foram encontradas com as variáveis categóricas: idade [pacientes com duas mutações no CFTR identificadas ($p=0,009$)], no qual o genótipo GG foi associada com idade ≥ 24 meses (OR=6,558, IC95%=1,850-30,77); VEF1/CVF [pacientes sem considerar mutações no CFTR ($p=0,010$)] e FEF25-75% [para pacientes sem considerar a mutação no CFTR ($p=0,029$)]. Conclusão: O polimorfismo rs11362 no gene DEFB1 é modificador da FC.