



Trabalhos Científicos

Título: Quadro Clínico Clássico De Fibrose Cística Em Paciente Com Mutação Não Descrita Na Literatura

Autores: GABRIELA PECEGUINI MATHIAS ARCE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), FERNANDA DE SOUZA NASCIMENTO, LUIZ ROBERTO AGEA CUTOLO, EDUARDO PIACENTINI FILHO, LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO

Resumo: Introdução: O gene CFTR apresenta heterogeneidade alélica com alta taxa de mutações novas, relacionadas à fibrose cística (FC). Até o presente momento foram descritas 2071 mutações. Descrição do caso: TGS, masculino, 6 meses, único filho de pais jovens não consanguíneos, com triagem neonatal positiva (IRT 160ng/ml) e testes do suor alterados (coulometria 83 e 77mmol/L). Apresentava clínica de desnutrição, taquipneia persistente, hospitalizações precoces e primoinfecção por *Pseudomonas aeruginosa* aos 5,5 meses. O seqüenciamento do gene CFTR demonstrou variantes em heterozigose para as mutações p.Pro960Argfs*7 e p.Phe508del. Discussão: O gene CFTR tem 27 exons e 2071 mutações descritas. A mutação p.Pro960Argfs*7 promove a substituição do aminoácido prolina na posição 960 por arginina e mudança da matriz de leitura a partir deste ponto, com consequente criação de um códon de parada prematuro da tradução proteica. Esta variante não foi previamente descrita na literatura e esta, presente em 1:123 mil indivíduos. A combinação do mecanismo molecular, com interrupção precoce da tradução proteica, características da região onde ela se encontra e correlação deste gene com os sintomas clínicos indicam que esta variante é, definitivamente, patogênica. Comentários finais: O paciente TGS apresenta diagnóstico clínico e laboratorial de FC. A descrição deste caso é de suma importância para contribuir para o reconhecimento da patogenicidade de mutações novas não descritas previamente.