



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Genético Dos Pacientes Com Fibrose Cística Em Um Centro De Referência Do Nordeste

Autores: LOUISE ARAGÃO BARBOSA (UNIT), CARLOS EDUARDO XIMENES DA CUNHA, GUILHERME GOIS DANTAS, STÉPHANIE BARRETO PASSOS

Resumo: INTRODUÇÃO: A Fibrose Cística (FC) é uma doença autossômica recessiva, que tem apresentação clínica multissistêmica. A mutação da doença ocorre no gene CFTR (Regulador de Condutância Transmembranar de Fibrose Cística) que altera a produção ou função da proteína também denominada CFTR. Cada mutação do gene terá repercussões clínicas com graus de gravidade e sistemas acometidos diferentes. OBJETIVO: O estudo teve como objetivo apresentar as mutações mais comuns em um centro de referência do Nordeste no qual foram divididos em homozigotos e heterozigotos. Os heterozigotos possuem pelo menos uma mutação diferente e os homozigotos possuem a mesma mutação, ambos em alelos recessivos diferentes. METODOLOGIA: Realizou-se um estudo descritivo retrospectivo dos pacientes do centro de referência de Alagoas com a genotipagem feita entre 2007 e 2018. RESULTADOS: O total da amostra é de 21 pacientes, dentre eles 9 são homozigotos e 12 são heterozigotos -destes, 23 não tiveram a segunda mutação reconhecida. Aproximadamente 86 são portadores da mutação F508del e 24 da mutação G542X. Cerca de 24 possuem outras mutações menos frequentes que inclui 124del23bp, S549R, 3272-26 A G, L206W e G85E. CONCLUSÃO: Os dados explanados sobre as mutações rastreadas nos pacientes confirmam que a mutação mais comum presente no determinado centro de referência do Nordeste dos portadores de FC é a F508del, que causa uma deficiência na abertura da proteína CFTR comprometendo o seu funcionamento. Esses dados são de extrema importância tanto para a escolha adequada do tratamento quanto para a determinação do prognóstico do paciente.