Trabalhos Científicos

Título: Caracterização Molecular De Uma Amostra De Pacientes Com Fibrose Cística Do Serviço De Referência Em Triagem Neonatal De Mt

Autores: DAYSE DO VALLE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), NADINE DUARTE DE OLIVEIRA MOURA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VARZEA GRANDE), ARLAN DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), MARCIAL FRANCIS GALERA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER)

Resumo: Objetivo: Caracterizar o perfil molecular, de acordo com as variantes patogênicas encontradas, dos pacientes com Fibrose Cística acompanhados no ambulatório do Serviço de Referência em Triagem Neonatal de Mato Grosso. Métodos: Estudo transversal, descritivo, e retrospectivo, através de coleta de dados em prontuários de pacientes acompanhados no ambulatório. Dos 64 pacientes em acompanhamento, 51 realizaram genotipagem, 39 apresentaram duas variantes patogênicas, sendo incluídos no estudo. Resultados: Foram encontradas 21 variantes patogênicas, sendo predominante a F508del. Sua ocorrência em pelo menos um dos alelos foi encontrada em 79,5% dos pacientes sendo 48,7% em heterozigose composta e 30,8% em homozigose e com relação ao total de alelos, 55,3% ocorrências. Em relação ao total de alelos, segundo lugar a mutação G542X seis ocorrências (7,7%), cinco pacientes pois um em homozigose, em terceiro G85E quatro ocorrências (5,2%), em três pacientes pois um em homozigose, sete variantes em duas ocorrências (2,5%), incluindo um indivíduo com dois alelos da variante c.100_117del18 e onze variantes de forma única (1,3%). Conclusão: Estão descritas mundialmente 360 variantes patogênicas. A mais frequente é a F508del seguida pela G542X. Da mesma forma, nos estudos brasileiros, a F508del é a mais frequente seguida pela G542X. No atual estudo foram identificadas 21 diferentes variantes patogênicas. Levando em consideração o pequeno tamanho da amostra, as duas variantes mais frequentes em número de alelos e de pacientes foram exatamente a F508del e a G542X em primeiro e segundo lugares respectivamente. A terceira mais frequente foi a G85E, com achado de quatro alelos, que não aparece nas mais frequentes dos dados mundiais, mas aparece nas mais frequentes dos dados brasileiros. As sete variantes com duas ocorrências incluem um indivíduo com dois alelos de uma variante (c.100_117del18) que ainda não está incluída no banco mundial, nem foi encontrada nos dados brasileiros.