



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Das Mutações De Pacientes Com Fibrose Cística No Estado De Santa Catarina

Autores: EDUARDO PIACENTINI FILHO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), NORBERTO LUDWIG NETO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), LUIZ ROBERTO AGEA CUTOLO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), FERNANDA DE SOUZA NASCIMENTO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), RENATA VOLPINI MELLO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), GABRIELA PECEGUINI MATHIAS ARCE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), MATHEUS WESTARB DE GODOI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), PAULO ROBERTO DE OLIVEIRA MIRANDA FILHO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JOSÉ EDUARDO PEREIRA FERREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), SIMONE SCHEIBE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), MONIQUE FERREIRA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), ANA CAROLINA ALMEIDA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), SIBELE CARVALHO SEIBT (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JÚLIA DE OLIVEIRA RODRIGUES (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva com acometimento multissistêmico. O gene da FC está localizado no braço longo do cromossomo 7 e codifica uma proteína denominada CFTR (cystic fibrosis conductance regulator). Até o momento, foram descritas 2120 mutações que podem levar a disfunção desta proteína. A mais frequente ocorre por uma deleção de um resíduo de fenilalanina na posição 508 (F508del). Descrever as mutações dos pacientes com fibrose cística em acompanhamento interdisciplinar num centro de referência no Estado de Santa Catarina. Estudo foi transversal, observacional, descritivo e analítico. Foram incluídos os pacientes com diagnóstico de FC atendidos num hospital de referência do Estado de Santa Catarina no período entre janeiro de 2004 e dezembro de 2023. Foram incluídos 225 pacientes com fibrose cística. Setenta e cinco (33,3%) eram homozigotos para a mutação F508del. Já o número de pacientes heterozigotos para esta mutação foi igual a 88 (39,1%). Além disso, foram identificadas outras 40 diferentes variantes do gene CFTR (1717-1G->A, 1812-1G->A, 185+1G->T, 2183AA->G or 2183delAA->G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G->A, 2991del32, 3120+1G->A, 3132delTG, 4382delA, 621+1G->T, 711+1G->T, 991del5, A559T, c.3471dup, CFTRdele2,2, CFTRdele2,3, D985Y, Deleção do éxon 2 ao 3 ENST00000003084, E92X, F191V, G542X, G551D, G85E, I1234V, M1V, N1303K, P205S, Q1100P, Q220X, R1066C, R1158X, R1162X, R334W, R347H, R553X, S4X, S549R, Y1092X) entre os pacientes inseridos no estudo. Vinte e dois pacientes (9,7%) não obtiveram mutações detectadas durante o período de seguimento neste hospital. Em três pacientes, o sequenciamento do CFTR não evidenciou alterações. A mutação F508del foi encontrada em cento e sessenta e três pacientes (72,4%). A identificação e classificação das variantes é crucial para a otimização terapêutica, para o aconselhamento genético dos familiares, para permitir a organização do banco de dados e, futuramente, permitir o acesso ao tratamento integral da FC.