

*INVESTIGAÇÃO MOLECULAR DA MUTAÇÃO N1303K DO GENE CFTR EM PACIENTES COM BRONQUIOLITE OBLITERANTE

Santos, W**
Freitas, KC**
Passoni, CRMS**
Pereira-Ferrari, L**
Abreu e Silva, FA***
Raskin, S****

Biografia

*Este trabalho foi premiado em 3º Lugar como a Melhor Apresentação Pannel.

**Faculdades Integradas do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-PR/Brasil;

***Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre-RS/Brasil;

****Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Curitiba-PR/Brasil.

e-mail: biomedicina@unibrasil.com.br

INTRODUÇÃO

A bronquiolite aguda é uma doença infecciosa que inicia sua manifestação no trato respiratório superior e progride com alterações clínicas do trato respiratório inferior. A cronificação da bronquiolite, conhecida como bronquiolite obliterante (BO), consiste em uma seqüela anatomopatológica de repetidas lesões das vias aéreas de pequeno calibre. O diagnóstico de BO está baseado na história progressiva de infecção respiratória de vias aéreas inferiores, geralmente uma bronquiolite aguda seguida de doença pulmonar obstrutiva crônica. Alguns autores sugerem que, assim como em várias doenças respiratórias crônicas, uma predisposição genética poderia levar a esta forma especial de seqüela e cronificação da BO. Dentre os genes envolvidos em doenças pulmonares crônicas, o gene da fibrose cística (CFTR) é um forte candidato predisponente à cronificação da BO. A FC é uma doença hereditária autossômica recessiva, produto de mutações no gene CFTR localizado no cromossomo 7. A proteína codificada por alterações neste gene desencadeia disfunções de glândulas exócrinas comprometendo primariamente o

sistema respiratório pelo desequilíbrio osmótico entre o meio intracelular e o meio extracelular ocasionando uma entrada de água na célula aumentando a viscosidade do muco de glândulas como pâncreas e vias aéreas respiratórias inferiores como os bronquíolos. Já foram identificadas mais de mil mutações no gene CFTR sendo a N1303K a 4ª mutação mais freqüente mundialmente, a 3ª na Europa e a 4ª no Brasil, sendo observada maior freqüência em estados com colonização italiana. A mutação consiste em uma troca de uma Citosina por uma Guanina no nucleotídeo 4041 do éxon 21 que leva a uma substituição de asparagina por uma lisina no códon 1303.

OBJETIVO

Avaliar a ocorrência da mutação N1303K no gene CFTR em uma amostra de pacientes do Rio Grande do Sul, portadores de BO.

MATERIAL E MÉTODOS

Sangue periférico de 40 pacientes com BO e 40 controles, pareados por sexo, idade e origem étnica, serão submetidos à extração de DNA de linfócitos e análise molecular do éxon 21 do gene CFTR por meio de PCR-RFLP

RESULTADOS

Está sendo feito extração de DNA e padronização das técnicas que serão utilizadas. Conclusão: O estudo molecular pretende avaliar a correlação da mutação N1303K e a evolução da BO para DPOC, se for comprovada esta relação com o pior prognóstico a BO, teremos um novo critério para diagnóstico da BO.