

## MUTAÇÃO DELTA F508 EM INDIVÍDUOS ASMÁTICOS

CRUZ, Juliana Varella (IC/Biomedicina Unibrasil)

FERRARI, Lilian Pereira (Dr<sup>a</sup> em Genética e Biologia Molecular)

A mutação delta F508 gera uma deficiência na proteína CFTR, responsável pela condução de íons cloreto, que se encontra no epitélio formado de células epiteliais secretoras nos pulmões, fígado, pâncreas, intestino, trato reprodutivo e glândulas sudoríparas. Essa mutação está presente no gene *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), que é um gene autossômico recessivo que quando alterado gera uma proteína com funcionalidade reduzida ou nula dando origem a condição Fibrose Cística, que é uma doença caracterizada pelo aumento elevado de muco nos pulmões, levando a uma colonização bacteriana patogênica e a uma cascata de inflamação. No trato respiratório, os resultados são bronquioectasias irreversíveis e falência respiratória. É hipotetizado que indivíduos heterozigotos para a mutação do gene CFTR podem desenvolver outras doenças pulmonares, como a asma. A asma é uma doença inflamatória crônica, caracterizada por hiperresponsividade das vias aéreas inferiores e por limitação variável ao fluxo aéreo, reversível espontaneamente ou com tratamento, manifestando-se clinicamente por episódios recorrentes de sibilância, dispnéia, aperto no peito e tosse, particularmente à noite e pela manhã ao despertar. Resulta de uma interação entre genética, exposição ambiental a alérgenos e irritantes, e outros fatores específicos que levam ao desenvolvimento e manutenção dos sintomas. Até o momento, foram realizadas PCR de 40 amostras de indivíduos asmáticos e de uma amostra de paciente com fibrose cística, para o controle. E, foram feitas 15 eletroforeses usando as 41 amostras que já haviam passado pelo processo de PCR. Das 40 amostras de asma, foram encontradas 29 que apresentaram a mutação delta F508 (70,73%). O resultado obtido está de acordo com o descrito na literatura, corroborando a hipótese de que alterações no gene CFTR, mesmo em heterozigose no genótipo do indivíduo podem contribuir para o desenvolvimento de outras doenças respiratórias.

**Palavras-chave:** gene CFTR; mutação DF508; Asma; Fibrose Cística.