

## INVESTIGAÇÃO MOLECULAR DO GENE CFTR DA MUTAÇÃO G542X EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES PORTADORES DE BRONQUIOLITE OBLITERANTE DO RIO GRANDE DO SUL

Pereira, RA(IC)\*  
Freitas, KC(PQ)\*  
Passoni, CRMS(PQ)\*  
Pereira-Ferrari, L(PQ)\*  
Abreu e Silva, FA(PQ)\*\*  
Raskin, S(PQ)\*\*\*

### INTRODUÇÃO

A bronquiolite é uma doença, que se caracteriza por um processo de inflamação e fibrose das pequenas vias aéreas, causada principalmente pelo vírus sincicial respiratório. Os principais sintomas são rinorréia, tosse e febrícula, assim como catarros, que são comuns aparecem nos estágios iniciais da doença, seguidos da dificuldade respiratória com sinais de obstrução bronquial e sibilos. Essa patologia é muito freqüente em portadores de fibrose cística, doença genética autossômica recessiva relacionada ao gene CFTR, que por sua vez encontra-se no cromossomo 7. Mais de 1500 mutações e 200 polimorfismos já foram

identificados nesse gene, o que torna o diagnóstico molecular bastante difícil. A G542X é a segunda mutação mais freqüente no mundo, com uma taxa de 2,38% das mutações em CFTR, sendo que a  $\Delta F508$  possui a maior incidência de casos, com uma porcentagem de 66% e nesse

#### Biografia

\*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.

conforme estudos realizados em 1994. Trata-se de uma transversão G para T no nucleotídeo 1756 do éxon 11, transformando o código da glicina em código de parada de transcrição no códon 542.

### **OBJETIVO**

avaliar a ocorrência da mutação G542X no gene CFTR em uma amostra de pacientes do Rio Grande do Sul, portadores de bronquiolite obliterante.

### **MATERIAL E MÉTODOS**

Sangue periférico de 40 pacientes com BO e 40 controles, pareados por sexo, idade e origem étnica submetidos à extração de DNA de glóbulos brancos e análise molecular do éxon 11 do gene CFTR por meio de PCR-RFLP.

### **RESULTADOS**

Espera-se uma baixa frequência de mutação G542X no gene CFTR dos pacientes com bronquiolite obliterante.

### **CONCLUSÃO**

A relação entre a bronquiolite e a fibrose cística é íntima, já que os portadores de mutação no gene CFTR apresentam várias patologias no trato respiratório. Contudo, nem sempre é conhecida a causa da doença, que pode ser genético. A análise molecular das amostras de sangue será utilizada para dados estatísticos e para um diagnóstico e tratamento eficazes.