

INVESTIGAÇÃO MOLECULAR DE MUTAÇÃO DO GENE CFTR EM PACIENTES COM BRONQUIOLITE OBLITERANTE

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

INTRODUÇÃO

Biografia

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

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

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

e-mail:

emilianoronha331@hotmail.com

A bronquiolite aguda, bronquiolite viral ou Bronquiolite Obliterante (BO) é uma doença infecciosa que inicia sua manifestação no trato respiratório superior, progredindo com alterações do trato respiratório inferior. É definida como uma inflamação dos bronquíolos, considerada então como uma doença obstrutiva das vias aéreas. A BO é uma seqüela anatomopatológica de repetidas lesões das vias aéreas de pequeno calibre, como inalação de gases e lipídeos (pneumonia lipoidiana) ou inclusive doenças autoimunes. Na evolução da doença ocorre dano ao epitélio respiratório com obstrução total ou parcial da via aérea secundária ao espessamento da mucosa por células inflamatórias e fibrose. A Fibrose Cística (FC) ou Mucoviscidose é uma doença sistêmica, hereditária, de evolução crônica e progressiva, caracterizada por uma disfunção generalizada das glândulas exócrinas. O gene responsável pela FC (CFTR - cistic fibrosis conductance regulator) foi identificado em 1989, desde então mais de 1000 diferentes mutações já foram descritas. Nos estados do Sul, a incidência é muitas vezes

superior á incidência européia, como é o caso do Rio Grande do Sul com uma incidência estimada de 1 em 1587 nascimentos e uma freqüência de portadores de 1 em 20 (RASKIN, 2001). Curiosamente a BO também apresenta uma prevalência relativa elevada na região Sul, e no Rio grande do Sul encontra-se um dos maiores ambulatorios, que acompanham pacientes com BO, do Brasil (OLIVEIRA e cols, 2006). Muitos autores têm pesquisado mutações no gene CFTR em pacientes com doenças pulmonares, além da FC. Este estudo visa fazer uma investigação da mutação 2183AA-G do gene CFTR em uma amostra de pacientes portadores de BO. A mutação 2183AA-G, é caracterizada pela substituição de uma adenina por uma guanina, na posição 2183 e a adição de uma adenina na posição 2184, no éxon 13, tendo como consequência uma mutação “frameshift” no domínio R da proteína (PEREIRA,1996 e RASKIN, 2001), esta mutação está relacionada com um quadro clínico grave, apresentando doença pulmonar é considerada uma mutação muito rara, porém tem sido identificada com freqüência considerável nos estados do sul do Brasil.

OBJETIVOS

Realizar a Investigação molecular da mutação 2183AA-G do gene CFTR, em uma amostra de pacientes do Rio Grande do Sul, portadores de BO.

MATERIAL E MÉTODO

Será avaliada uma amostra de 40 pacientes portadores de BO e 40 controles pareados por sexo, idade e grupo étnico. E até este momento não foram realizadas as análises dos portadores desta doença.