

INVESTIGAÇÃO MOLECULAR DE UM GENE **CFTR** EM UMA
AMOSTRA DE PACIENTES DO CONE SUL COM **BRONQUIOLITE**
OBLITERANTE

Viana, PC (IC)*
Freitas, KC (PQ)*
Passoni, CRMS (PQ)*
Perreira-Ferrari, L (PQ)*
Abreu e Silva, FA(PQ)**
Raskins, S (PQ)***

INTRODUÇÃO

Bronquiolite ou Bronquiolite Obliterante (BO) são termos utilizados para descrever uma doença pulmonar inflamatória que afeta principalmente as pequenas vias aéreas, em geral poupando o interstício. As lesões resultam de danos ao epitélio bronquiolar e, durante o processo de reparação, a excessiva proliferação do tecido de granulação leva ao estreitamento e obliteração permanente destas vias. Pode ocorrer em qualquer idade, mas a maioria dos casos ocorre em lactentes, uma vez que nesta idade são frequentes as infecções respiratórias apresentando sintomas semelhantes à gripe, com tosse, taquipnéia e rinorréia. A BO tem evolução da clínica pulmonar semelhante a da Fibrose Cística (FC), uma doença genética autossômica recessiva, codificada por um gene no cromossomo 7, gene este responsável pela produção de uma proteína que regula a passagem de cloro e de sódio através da membrana citoplasmática das células epiteliais. A proteína codificada por este gene, a CFTR (regulador de condutância transmembranar de fibrose cística), forma um canal de transporte de cloro. Qualquer alteração no gene da FC, resultará em alteração na proteína CFTR e conseqüentemente em um transporte anormal de íons de cloro através dos ductos das células sudoríparas e epiteliais. Em conseqüência deste transporte alterado o muco do epitélio de alguns órgãos, como o pulmão, que expressa mais

Biografia

*Faculdade Integrada do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-Pr / Brasil.

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

***Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR), Curitiba-Pr / Brasil.
e-mail:paulacvi@hotmail.com

este gene, fica mais viscoso e de difícil eliminação, obstruindo a passagem do ar e retendo bactérias que podem provocar uma infecção pulmonar com evolução similar a BO. Uma das mutações estudadas da Fibrose Cística é R1162X, que consiste na substituição de uma citosina por uma guanina na posição 3611 do DNA, no éxon 19, tendo como consequência à parada prematura na tradução da proteína CFTR.

OBJETIVO

Este projeto tem como objetivo avaliar através de investigação molecular a frequência da mutação R1162X em uma amostra de pacientes do cone sul com Bronquiolite Obliterante.

RESULTADOS

Estão sendo feitas extrações para teste e padronização dos reagentes e técnicas que serão usadas nas amostras enviadas do cone sul.