

Biologia molecular dos pacientes diagnosticados com Fibrose Cística na triagem neonatal do Espírito Santo

Santos, T. A.¹; Ribeiro, K. H. O.²; Cintra, T. S.³; Hegner, C. A. B.⁴; Correia, S. C. M.⁴; Ferreira, J. B. F.⁴

Abstract/Resumo

A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva. O gene da FC localiza-se no braço longo do cromossomo 7, nos lócus q31, é formado por 250 quilobases de DNA, com 27 exons, e tem a propriedade de codificar um RNAm de 6,5 quilobases, que transcreve uma proteína transmembrana, reguladora de transporte iônico, composta por 1.480 aminoácidos, conhecida como CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). A CFTR é essencial para o transporte de íons através da membrana celular, estando envolvida na regulação do fluxo de Cl, Na e água. A identificação precoce de pacientes assintomáticos oferece a possibilidade de tratamento preventivo e aconselhamento genético. Descrever as mutações identificadas nos pacientes diagnosticados com FC no Serviço de Referência de Triagem Neonatal da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória (APAE- Vitória/ES), através da dosagem da Tripsina Imunoreativa, seguida de confirmação com Teste do Suor (técnica de Gibson & Cooke) e biologia molecular. No período de maio de 2009 a dezembro de 2016 foram triados 349.731 recém-nascidos, sendo diagnosticados 42 pacientes portadores de FC, indicando a prevalência de 1:8326. O estudo molecular de 23 destes pacientes evidenciou a presença da mutação $\Delta F508$ em 17 (76%), sendo 04 (24%) em homozigose e 13 (76%) em heterozigose. Outras mutações identificadas: L206W, W1282X, G5E, C.1656DELA, G542X, 3120+1GA, $\Delta I507$, M3120+1G>A, 2183AA>G, R334W, R1066C, N1303K, Y1092X, R1162X. A inclusão da FC na Triagem Neonatal possibilita o diagnóstico e tratamento precoce com redução morbidade e mortalidade. Assim como, as identificações das mutações colaboram para a definição diagnóstica de casos que apresentam quadro clínico compatível e teste do suor não conclusivo.

Quinta Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica
5th Brazilian Meeting of Cytogenetics and Cyto-genomics

Keyword/Palavras-chave: Fibrose Cística, $\Delta F508$, CFTR, Triagem Neonatal

1 Associação Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória, Vitória/ES - thainaaltoe@hotmail.com

2 Laboratório de genética medica do Espírito Santo, Vitória/ES

3 Associação Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória, Vitória/ES e Laboratório de genética medica do Espírito Santo, Vitória/ES

4 Associação Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória, Vitória/ES