

DETERMINAÇÃO DA MUTAÇÃO F508del EM PACIENTES QUE FORAM A ÓBITO, SOB INVESTIGAÇÃO DE FIBROSE CÍSTICA

Natalie Miorando Gonçalves¹; Simone Martins de Castro^{1,2}

1- Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), 2- Serviço de Referência de Triagem Neonatal/Hospital Materno Infantil Presidente Vargas/PMPA,

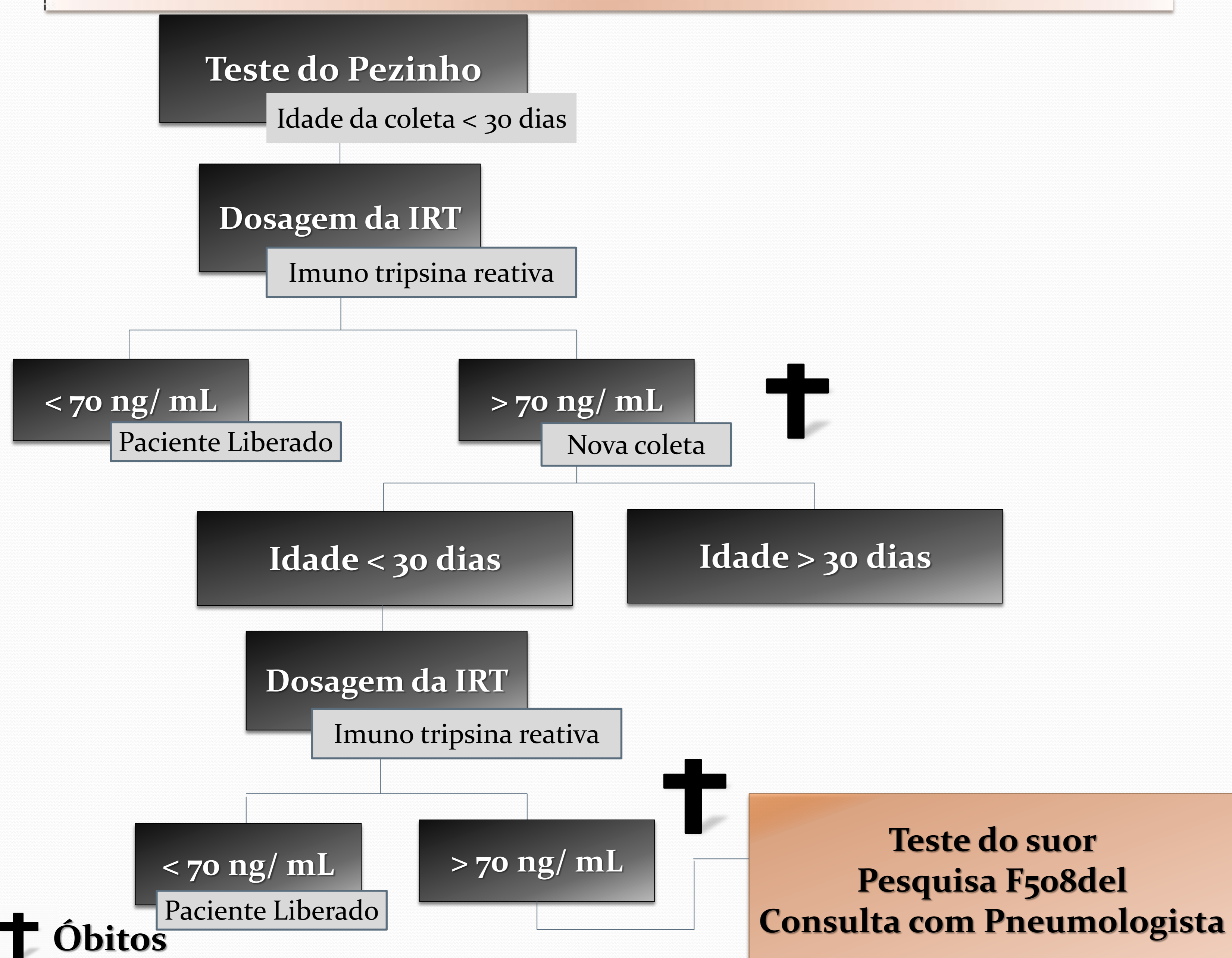
INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é considerada a enfermidade congênita letal mais frequente em populações de origem europeia. É uma doença genética de caráter autossômico recessivo, resultante da disfunção no gene regulador transmembrana da fibrose cística (CFTR), causando alterações nas células das glândulas exócrinas dos sistemas respiratório, gastrointestinal, reprodutivo e glândulas sudoríparas, podendo levar o paciente ao óbito. Já foram descritas aproximadamente 2000 mutações no gene CFTR, sendo a mutação F508del a mais frequente na população fibrocística. A Triagem Neonatal compreende um conjunto de exames laboratoriais aplicados a recém-nascidos para a identificação de várias enfermidades, entre elas a Fibrose Cística. O rastreamento neonatal para FC utiliza o teste da dosagem da tripsina imunorreativa (IRT) que se encontra elevada em recém-nascidos com FC, seguido da análise de níveis de sódio e de cloro no suor (teste do suor). Também é realizada a genotipagem dos recém-nascidos que apresentam o IRT e suor alterados, de maneira a identificar a mutação F508del. No entanto, em alguns casos, o óbito ocorre em alguma dessas três fases, tornando a investigação incompleta.

OBJETIVO

Determinar a mutação F508del em amostras de sangue seco em papel filtro (S&S903), procedentes de pacientes que foram ao óbito, sob investigação de fibrose cística, detectados no Serviço de Referência em Triagem Neonatal do estado do RS.

METODOLOGIA



APOIO

Decit/SCTIE/MS, CNPq, FAPERGS, SES/RS, BIC/UFRGS, PPSUS e UFRGS/Propesq



Coleta de Sangue
(cartão S&S903)

Padronização da Extração de
DNA



PCR do exon 10 do gene *cftr*

Análise de Fragmento por
fluorescência no Analisador
Genético ABI 3130xl



RESULTADOS

Entre os diferentes momentos da ocorrência de óbito, durante a triagem para FC, foram analisados o total de 93 pacientes. Os resultados da análise molecular mostraram a presença de dois indivíduos heterozigotos F508del/não-F508del.

CONCLUSÃO

No Brasil, a incidência de FC é de um para 7500 nascidos vivos. A mutação F508del é a mais frequente em pacientes com fibrose cística. Para casais em que ambos são portadores de uma mutação, a probabilidade de nascer um filho afetado com fibrose cística é de 1 em 4, ou seja, 25%. Este trabalho demonstra a importância do estudo molecular na tentativa de elucidar a causa do óbito em recém-nascidos e ainda a possibilidade de disponibilização do aconselhamento genético para o paciente e sua família.

REFERÊNCIAS

RIZZO, LC.; FISCHER, GB.; MAROSTICA, PJC and MOCELIN, HT. Perfil da fibrose cística em dois centros de referência do sul do Brasil. Rev. Assoc. Med. Bras. 2015, vol.61, n.2, pp. 150-155.

HORTENCIO, TDR.; NOGUEIRA, RJN.; MARSON, FAL.; HESSEL, G.; RIBEIRO, JD.; RIBEIRO, AF. Factors impacting the growth and nutritional status of cystic fibrosis patients younger than 10 years of age who did not undergo neonatal screening. Revista Paulista de Pediatria, v. 33, p. 3-11, 2015.