

277

ANÁLISE DA MUTAÇÃO Δ F508 EM PACIENTES DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE COM SUSPEITA DE FIBROSE CÍSTICA. Antônio Carlos Burlamaque-Neto, Carla Streit, Roberto Giugliani, Maria Luiza Saraiva Pereira (Departamento de Bioquímica – ICBS, Departamento de Genética – Inst. de Biociências, UFRGS; Serviço de Genética Médica, HCPA).

Fibrose Cística (FC) é a doença autossômica recessiva mais freqüente em caucasianos, caracterizada principalmente por enfermidade pulmonar crônica e níveis elevados de eletrólitos no suor. Mutações no gene que codifica um canal de íons cloreto na membrana epitelial, denominado Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), são as bases genéticas da FC. Até o momento, mais de 800 mutações já foram descritas em nível mundial. No entanto, uma deleção de três pares de bases no exon 10, responsável pela perda de uma fenilalanina na posição 508 (Δ F508), é a mutação mais freqüentemente encontrada em pacientes com FC. Este trabalho tem como objetivo identificar a presença de Δ F508 em pacientes com suspeita de FC no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. As amostras de DNA genômico foram amplificadas por PCR e os produtos analisados em gel de poliacilamida vertical para identificar a presença da deleção ou do fragmento de tamanho normal. No período entre julho de 1998 e maio de 2000, foram analisadas 58 crianças com suspeita de apresentar FC. Neste grupo, foram detectados 18 heterozigotos e 4 homozigotos para esta mutação, enquanto nos outras 36 crianças não apresentavam a mutação Δ F508. A análise molecular, principalmente desta mutação, auxilia a análise bioquímica e pode contribuir para a confirmação do diagnóstico de FC (CNPq, PRONEX, FAPERGS).