

226

**DETECÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE CFTR ATRAVÉS DE PCR EM TEMPO REAL E SONDAS DE HIBRIDIZAÇÃO FLUORESCENTES.** Gabriela Ferraz Rodrigues, Mariana Fitarelli Kiehl, Deise Cristine Friedrich, Hugo Bock, Roberto Giugliani, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.)

(UFRGS).

A Fibrose Cística (FC) é uma doença autossômica recessiva mais comum em caucasianos, com uma frequência estimada de até 1 a cada 2000 nascimentos. As principais manifestações clínicas são enfermidade pulmonar crônica e níveis elevados de eletrólitos no suor. O gene associado à FC localiza-se no cromossomo 7 na região q31-q32 e é denominado *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR). Esse gene codifica um canal de íons cloreto na membrana epitelial. Mais de 1000 mutações nesse gene já foram caracterizadas, sendo que a deleção de três pares de base no exon 10, responsável pela perda de fenilalanina na posição 508 (deltaF508) da proteína, é a mais frequente na população mundial. Esse estudo tem como objetivo aplicar a metodologia de PCR em tempo real para identificar as mutações deltaF508, G542X, G551D, R553X, N1303K e W1282X no gene CFTR em pacientes com suspeita clínica de FC. A população foi composta por 47 pacientes com suspeita clínica de FC, todos provenientes do estado do Rio Grande do Sul. As regiões de interesse no gene foram amplificadas com *primers* específicos através do sistema *TaqMan*<sup>®</sup> o qual foi previamente padronizado no laboratório. Nesse grupo, foram encontradas alterações em 12 pacientes, sendo 8 heterozigotos para a mutação deltaF508, 2 homozigotos para a mutação deltaF508, 1 heterozigoto para mutação a G542X e 1 heterozigoto composto para as mutações deltaF508 e N1303K. Com a metodologia desse estudo, foram diagnosticados 3 novos pacientes com FC, os quais tiveram 2 mutações identificadas. A metodologia propiciou a análise mais rápida das mutações testadas, o que significa a maior rapidez da liberação do resultado. Além disso, esse sistema é potencialmente adequado para programas de triagem neonatal e outros programas de larga escala. (Fapergs).