



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp
24 a 25 de setembro de 2008



B0077

ESTUDO DO POLIMORFISMO 894G/T NO GENE NOS3, CANDIDATO A MODIFICADOR DA FIBROSE CÍSTICA, EM PACIENTES NA REGIÃO DE CAMPINAS

Aline Roberta Bariani Marcelino (Bolsista PIBIC/CNPq), Cyntia A. A. Correia, Luciana C. Bonadia, Antônio F. Ribeiro, João D. Ribeiro e Profa. Dra. Carmen Silvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A FC é uma doença autossômica recessiva com expressividade variável. As mais de 1.500 mutações do gene *CFTR* alteram a função da proteína por inúmeros mecanismos, contribuindo para a heterogeneidade clínica. Mesmo entre pacientes de genótipos iguais encontram-se quadros clínicos variáveis, sugerindo a existência de genes modificadores modulando o fenótipo. O gene *NOS3*, candidato a modificador é expresso em vasos sanguíneos pulmonares, células do trato respiratório e neutrófilos e seu produto, NOSintase, catalisa a síntese de óxido nítrico, gás que participa de processos de defesa. Estudos indicam que o polimorfismo 894G/T leva à maior estabilidade da enzima, modulando o fenótipo de pacientes, já que maior estabilidade produziria maior quantidade de NO, dificultando a colonização do trato respiratório por bactérias. O objetivo deste estudo é identificar o polimorfismo 894G/T no gene *NOS3* e associá-lo com o quadro pulmonar-microbiológico e genótipo *CFTR*. Até o momento foram investigados 50 pacientes com genótipos *CFTR* conhecidos em acompanhamento no Ambulatório de FC no HC/UNICAMP. A análise molecular é feita através de PCR e digestão enzimática seguidas de eletroforese. A frequência do alelo T encontrada foi de 0,69 e do alelo G foi de 0,31, diferindo daquelas encontradas na literatura. Os dados clínicos estão sendo levantados para a análise de associação.

Fibrose cística - Polimorfismo - Gene modificador