

A Fibrose Cística (FC) é a doença autossômica recessiva mais comum em euro-descendentes, sendo causada por mutações no gene CFTR. A FC clássica se caracteriza pela presença de pelo menos uma mutação grave do gene CFTR, enquanto uma mutação branda em combinação com uma mutação grave ou outra mutação branda determinam casos de FC atípica. Além das mutações, genes modificadores e polimorfismos podem atuar parcialmente na penetrância fenotípica da doença. O polimorfismo (TG)_m-T_n, localizado no íntron 8, pode determinar a perda do éxon 9 durante a transcrição, resultando em uma proteína anormal. Três alelos comuns são conhecidos na região de politiminas (T5, T7 e T9), associados a repetições de 10 a 13 (TG)_m localizadas imediatamente a jusante do locus T_n. Um número menor de timinas associado com longas repetições (TG)_m aumenta a proporção de perda do éxon 9. O objetivo deste trabalho foi avaliar o polimorfismo (TG)_m-T_n em 125 pacientes com diagnóstico clínico de FC clássica e 29 pacientes com diagnóstico clínico de FC atípica, provenientes do Serviço de Pneumologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). O DNA dos pacientes foi extraído pela técnica de salting-out e quantificado por método fluorimétrico. A região polimórfica foi amplificada por PCR e submetida ao sequenciamento direto seguida por eletroforese capilar no analisador genético ABI3130xl (Applied Biosystems). Entre os pacientes com FC clássica, as frequências alélicas foram 0.008 para T5, 0.472 para T7 e 0.520 para T9. No grupo de pacientes com FC atípica, foram observados apenas os alelos T7 e T9, com frequências de 0.810 e 0.190, respectivamente. Nos grupos analisados, 10, 11 e 12 repetições TG foram observadas. Os alelos T5 encontrados nessa estavam associados com 11 repetições TG. Esse trabalho permitiu identificar pacientes com o genótipo dos pacientes nessa região polimórfica do gene CFTR (apoio: CNPq, FAPERGS e FIPE-HCPA).