

A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene regulador da condutância transmembrânica da fibrose cística (*CFTR*). O gene *CFTR* está localizado no cromossomo 7, sendo dividido em 27 éxons. Até o momento, mais de 1800 variações já foram identificadas nesse gene. Devido a sua extensão e ao elevado número de mutações, o diagnóstico molecular demanda muito tempo e metodologias de triagem se fazem necessárias para agilizar o processo. O objetivo deste trabalho foi identificar as variações de sequência no domínio regulatório (éxons 13 e 14A) do gene *CFTR* de pacientes com diagnóstico de FC. O DNA de 20 pacientes foi extraído por precipitação em excesso de sais e quantificado pelo método fluorimétrico. As regiões de interesse foram amplificadas por PCR, submetida à dissociação e analisada pelo programa HRM v.2.0.1. Simultaneamente, amostras de 5 indivíduos normais, previamente sequenciados, foram analisadas. Os resultados preliminares demonstram a ocorrência de 3 perfis diferentes do perfil normal na região do éxon 14A, os quais foram encontrados em 14 pacientes. Essas amostras estão sendo submetidas ao sequenciamento direto de DNA para identificação da alteração nucleotídica presente. Além disso, a região do éxon 13 está sendo analisada por HRM e as amostras que apresentarem perfil de dissociação diferente do normal serão sequenciadas. A metodologia empregada neste trabalho será, posteriormente, utilizada para analisar toda a região codificante do gene *CFTR* visando a identificação do genótipo dos pacientes estudados (Apoio financeiro: PROBIC-FAPERGS, CNPq e FIPE-HCPA).