

A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva que afeta vários tecidos, sendo a doença genética mais comum em euro-descendentes, com uma incidência de 1:2.500 nascidos vivos. A FC é causada por mutações no gene da condutância transmembrânica da fibrose cística (*CFTR*), o qual codifica uma proteína localizada na membrana de células epiteliais e funciona como canal de cloro. Até o momento, mais de 1800 variações já foram identificadas, sendo que a F508del continua sendo a mais freqüente em geral. O objetivo desse trabalho foi identificar variações em duas regiões potencialmente envolvidas na regulação da expressão do *CFTR*: uma na região 5' não traduzida e a outra no íntron 11 do *CFTR*. As análises foram realizadas em 37 pacientes com diagnóstico clínico de FC. O DNA foi extraído pela técnica de precipitação em excesso de sais. As regiões de interesse foram amplificadas por PCR e submetidas ao sequenciamento direto de DNA, seguido por eletroforese capilar no analisador genético ABI3130xl. Inserção de uma timina (T) em um dos 74 alelos na região 5' não traduzida foi identificada. Essa variação não foi encontrada após o sequenciamento de 100 indivíduos normais (200 alelos) o que indica que essa alteração de sequência não é comumente encontrada e pode, potencialmente, ter algum efeito sobre a produção de proteína. Análises *in silico* demonstraram que essa inserção causa a perda da sequência de reconhecimento de um fator de transcrição. No momento, estudos adicionais de regulação da expressão gênica estão em andamento para esclarecer o papel desse fator de transcrição e sua relação com o gene *CFTR* (Apoio financeiro: PROPIB-FAPERGS, CNPq e FIPE-HCPA).