



B0088

ANÁLISE DA PREVALÊNCIA E INFLUÊNCIA DO POLIMORFISMO 894G/T DO GENE NOS3, CANDIDATO A MODIFICADOR DA FIBROSE CÍSTICA, NO QUADRO MICROBIOLÓGICO DE PACIENTES FIBROCÍSTICOS

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

FC é uma doença autossômica recessiva provocada por mutações no gene *CFTR* e mesmo entre pacientes com genótipos iguais encontra-se quadros clínicos variáveis, sugerindo a ação de outros genes. *NOS3*, gene candidato a modificador participa da síntese de NO, gás que nas vias aéreas participa de processos de defesa e inflamatório. A presença do polimorfismo 894G/T, *in vitro*, leva à maior estabilidade enzimática e à maior produção de NO, dificultando ou impedindo a colonização do trato respiratório por *P. aeruginosa*. Este estudo investigou 53 pacientes fibrocísticos para identificar o polimorfismo 894G/T e associá-lo com o quadro microbiológico. A frequência da variante alélica 894G foi de 0,75 (n=79) e de 0,25 (n=27) para 894T e as frequências genotípicas estão de acordo com aquelas esperadas pelo equilíbrio de Hardy-Weinberg ($\chi^2=0,48$, $p=0,79$). A comparação do polimorfismo 894T com a colonização por *P. aeruginosa* mostrou que a variante G tem frequência acentuada ($f = 0,92$) no grupo de pacientes não colonizados e entre os indivíduos G/T, 84% deles apresentam colonização crônica pela bactéria. Assim, em nossa amostra a presença da variante 894T não mostrou nenhum tipo de proteção do hospedeiro contra colonização bacteriana e a presença do alelo G em homozigose parece conferir certa resistência do paciente à colonização por *P. aeruginosa*.

Fibrose cística - Óxido nítrico - Modificador