

B0133

POLIMORFISMOS DE "COPY NUMBER VARIATION" (CNV) NO GENE ADIPOR2 PODEM INFLUENCIAR NA GRAVIDADE CLÍNICA DA FIBROSE CÍSTICA?

Luíza Annelene Zimmermann (Bolsista PIBIC/CNPq), Fernando A. de Lima Marson e Profa. Dra. Carmen Sílvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A fibrose cística (FC) é a doença genética autossômica recessiva mais frequente na população caucasóide. É causada por mutações no gene *CFTR*. O fenótipo da doença apresenta expressividade variável, sendo influenciado por fatores ambientais e genéticos secundários, a exemplo do gene *ADIPOR2*, localizado no cromossomo 12 e considerado provável modificador para o íleo meconial (IM). O IM é uma obstrução intestinal devido ao aumento da viscosidade do muco, e acomete 15 a 20% dos pacientes com FC. Assim, o objetivo foi verificar a associação entre duas variações no número de cópias (CNVs) no gene *ADIPOR2*, a deleção de 315 pb no íntron 2 e a inserção de 134 pb no íntron 3, e a presença de IM em pacientes com FC, junto a outros marcadores de gravidade da doença. Foram avaliados 120 pacientes com FC, analisando-se os prontuários médicos e as alterações no gene *ADIPOR2* através da técnica da reação em cadeia da polimerase (PCR). Para o polimorfismo 315, foram encontrados 37 -/- (homozigotos normais), 56 +/- (heterozigotos) e 25 +/+ (homozigotos mutados), sendo possível observar associação com o sexo dos pacientes, etnia, idade e razão entre VEF1/CVF na espirometria. Já para o polimorfismo 134, os genótipos encontrados foram 97 -/-, 22 +/- e 1 +/+, havendo associação com os marcadores da prova de espirometria (CVF e VEF). Os resultados não demonstraram associação significativa entre as duas CNVs e o IM.

CFTR - Íleo meconial - ADIPOR2