

PESQUISA DA MUTACAO DELTA F508 PARA FIBROSE CISTICA - GENE CFTR



A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva ligada a mutações no gene CFTR, também conhecida como mucoviscidose, em geral diagnosticada na infância, embora também possa ser diagnosticada na adolescência ou na fase adulta.

O gene CFTR está ligado a formação de canais iônicos celulares, manifesta-se em ambos os sexos, levando os pacientes com FC a ter diversas secreções corporais mais espessas e conseqüentemente o quadro clínico, que é caracterizado principalmente por pneumonia de repetições e alterações gastrointestinais importantes.

Até o momento já foram descritas mais de 1500 mutações no gene CFTR. A mutação $\Delta F508$ é a mais frequente em diversas populações, inclusive na brasileira, porém enquanto em algumas populações a proporção de pacientes com $\Delta F508$ chega a mais de 90%, no Brasil cerca de 20 a 30% dos pacientes apresentam esta mutação em pelo menos 1 dos alelos.

Esta diferença ocorre devido à grande miscigenação da população brasileira frente a outras populações. Sendo assim, até o momento não foi possível estabelecer um painel que seja capaz de detectar as mutações em um número expressivo e representativo de pacientes com FC na população brasileira.

Ao optar pela realização de painéis de mutação na investigação molecular de pacientes com FC é indicado buscar painéis com o maior número possível de mutações, aumentando as chances de definir o padrão molecular do paciente.

Aplicação

- **Identificação da mutação $\Delta F508$ pode promover o aconselhamento genético, o manejo, o monitoramento, o diagnóstico e o uso de novas drogas;**
- **Identificação da mutação $\Delta F508$ e sua associação com a gravidade clínica da doença pode permitir compreender melhor sua influência sobre as manifestações clínicas em pacientes com FC;**
- **O estudo molecular é indicado para confirmação do diagnóstico em pessoas com manifestações clínicas de FC;**
- **Identificação de portadores de mutação no gene da FC;**
- **Diagnóstico pré-natal e em doadores de esperma e óvulos;**
- **Neste estudo é realizada a análise dos exons que contêm as mutações de maior prevalência no Brasil: $\Delta F508$.**

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br