

## **ANÁLISE DA ALTERAÇÃO NO GENE CFTR DA FIBROSE CÍSTICA**

Andréa Leite Camargo Santana; Andreia Marcelino Barbosa; Rayana Pereira Dantas de Oliveira;  
Débora Acyole Rodrigues; José Vitor Magalhães Martins (Acadêmicos)  
Katia Karina Verolli de Oliveira Moura (Orientadora)

A fibrose cística é uma alteração genética recessiva que acomete principalmente indivíduos brancos da população mundial. Os pais portadores do gene defeituoso transmitem ao filho que herda as duas cópias do gene e desenvolve a doença. O gene responsável é conhecido como CFTR e produz uma proteína localizada na membrana celular que tem como função regular e transportar os nutrientes de dentro para fora e de fora para dentro de células produtoras de muco. As principais características da doença são o suor excessivamente salgado e problemas nos órgãos responsáveis pela produção de muco, como pulmão, pâncreas, intestino e os órgãos reprodutor masculino e feminino. O muco produzido nesses órgãos torna-se mais pegajoso e consistente, podendo obstruir ou impedir o funcionamento normal, levando o indivíduo à morte antes mesmo que este alcance a idade adulta. Homens com Fibrose Cística são frequentemente inférteis por causa da obstrução dos vasos deferentes que são os canais que conduzem os espermatozoides dos testículos até a uretra, durante o desenvolvimento embrionário. Homens portadores de mutação no gene CFTR podem ser inférteis, apresentando uma variação da Fibrose Cística chamada de Ausência Congênita dos Vasos Deferentes (CAVD), que pode ser uni ou bilateral. Essa ausência de um ou dos dois vasos deferentes pode ser a causa da azoospermia que é a ausência total de espermatozoides no sêmen. Um homem infértil só é reconhecido quando o casal decide ter uma criança e após um ano de tentativas sem uso de qualquer método contraceptivo, não obtêm êxito, indo em busca de ajuda em clínicas especializadas em reprodução humana. Infelizmente, a avaliação clínica do casal só se estende para análise da condição genética, se esse paciente for diagnosticado com infertilidade idiopática, ou seja, sem causa aparente. Anormalidades genéticas podem estar presentes em grande porcentagem de casais inférteis. O uso de técnicas de reprodução assistida tais como fertilização in vitro (FIV) ou a injeção intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI), pode possibilitar que esses casais transmitam aos filhos anormalidades genéticas que vão desde doenças genéticas graves como a Fibrose Cística, até mesmo má formação congênita.

Palavras-Chaves: 1) fibrose cística; 2) mutação; 3) gene CFTR.

**Apoio: PIBIC/CNPq**