

Fibrose Cística

A fibrose cística ou mucoviscidose é uma doença genética autossômica recessiva, na qual as glândulas que fabricam muco, suor e enzimas digestivas apresentam um funcionamento anormal. É uma

Fibrose Cística	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	- PCR - Estudo de seis mutações: D-F508, R5553X, G542X, N1303K, G551B, W1282X.

doença severa e progressiva que afeta especialmente o sistema brônquico, com formação de muco viscoso e infecções recorrentes. Sinais gastrointestinais podem também ocorrer, provocando desordens no pâncreas. Insuficiência pancreática aparece em aproximadamente 85% dos pacientes. Além disso, existem formas relativamente brandas da doença causadas por diferentes mutações. Aproximadamente 5 a 10% de recém-nascidos com fibrose cística desenvolvem obstrução intestinal grave (íleo meconial) e em aproximadamente 2 a 5% o fígado está envolvido. Homens afetados são quase sempre inférteis e mulheres são freqüentemente inférteis. A expectativa de vida média é de 20 a 30 anos. Muitos dos homens inférteis com ausência de vasos deferentes são heterozigotos para a mutação da fibrose cística.

A doença é causada por mutações que envolvem o gene CFTR (sigla de Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator). Mais de mil mutações nesse gene já foram identificadas nos portadores de fibrose cística, sendo a mais comum é a delta-F508, presente em 70% dos casos.

Indicação

- ✓ Pacientes que apresentam sintomas - insuficiência pancreática, obstrução intestinal grave (íleo meconial), problemas renais e infertilidade.
- ✓ Parentes de pacientes que manifestam esta doença.