

P 4036

Identificação de mutações no gene CFTR por sequenciamento de nova geração

Marina Siebert, Sílvia Líliliana Cossio, Ana Carolina Brusius-Facchin, Delva Leão, Maria Teresa Sanseverino, Maria Luiza Saraiva-Pereira, Ursula Matte, Roberto Giugliani
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

A Fibrose Cística é causada por mutações no gene *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR)*, que possui aproximadamente 190 Kb, divididos em 27 exons. No mundo inteiro mais de 1900 mutações já foram descritas como causadoras da doença. No Brasil, a grande heterogeneidade alélica dificulta a análise molecular dos pacientes através do uso de painéis para detecção de mutações específicas. O objetivo deste trabalho foi validar a implementação de um painel de sequenciamento de nova geração para detecção de mutações no gene *CFTR* no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Foram avaliados 10 pacientes com genótipo previamente determinado por sequenciamento pelo método de Sanger. Os pacientes foram analisados no Ion Torrent *Personal Genome Machine* (Life Technologies) utilizando os *primers* comerciais Ion AmpliSeq™ *CFTR* Panel (Life Technologies). Os dados foram analisados na plataforma de bioinformática Ion Torrent Suite e Ion Reporter (Life Technologies). Os 10 pacientes foram analisados em um chip 314, obtendo-se uma cobertura média de 265.000 vezes. A comparação com os dados obtidos por sequenciamento Sanger demonstrou uma concordância de 95%. Apenas uma deleção dos exons 17a, 17b e 18 não foi prontamente identificada pelo programa Ion Reporter com os plug-ins utilizados. O tempo de análise entre o preparo da biblioteca e avaliação dos resultados foi de 2 dias. A disponibilidade de análise do gene completo através de sequenciamento de nova geração pode contribuir grandemente para o diagnóstico molecular de pacientes com Fibrose Cística no Brasil. Palavras-chaves: Fibrose cística, mutações CFTR, NGS.