



UNICEPLAC
CENTRO UNIVERSITÁRIO

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC
Curso de Medicina
Trabalho de Conclusão de Curso

Atribuição do canal CFTR na fibrose cística

Gama-DF
2024

**AMANDA LORRAINE PEREIRA SILVA
CINTIA GRAZIELY MIRANDA AZEVEDO**

Atribuição do canal CFTR na fibrose cística

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientadora: Profa. Dra. Maria Carolina Bezerra di Medeiros Leal

Gama-DF
2024

**AMANDA LORRAINE PEREIRA SILVA
CINTIA GRAZIELY MIRANDA AZEVEDO**

Atribuição do canal CFTR na fibrose cística

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Gama-DF, 07 de novembro de 2024

Banca Examinadora

Profa. Dra. Maria Carolina Bezerra di Medeiros Leal
Orientadora

Prof. Me. Marco Antonio Alves Cunha
Examinador

Prof. Me. Alessandro Ricardo Caruso da Cunha
Examinador

Atribuição do canal CFTR na fibrose cística

Amanda Lorraine Pereira Silva¹
Cintia Graziely Miranda Azevedo²

Resumo:

Fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva ligada à mutação no gene CFTR (regulador de condutância transmembrana da fibrose cística), que determina a expressão proteica constituidora do canal regulador de cloro (Proteína CFTR). No mundo aproximadamente 90 (mil) pessoas são afetadas pela doença, com diagnóstico em torno de 1000 casos por ano e destes, 90% com severidade e mortalidade. Trata-se de uma revisão bibliográfica na base de dados PUBMED entre os anos de 2016 e 2021 com a seleção de 20 artigos em inglês que abordavam a temática. Foram usados os descritores: “cystic fibrosis”, “channel” e “gene”, além do operador booleano “and” entre as palavras-chave. Analisar a importância do canal iônico (proteína-CFTR), no desenvolvimento da FC, bem como entender a suas complicações no sistema respiratório. O canal (proteína-CFTR) possui 5 domínios distintos, tal estrutura ao ser ativada promove o efluxo do íon cloro. Nessa perspectiva, mutações que levam a disfunção nesse canal afetam o transporte do cloro e intensificam a absorção de sódio. Esses fatores prejudicam a homeostase de vários sistemas orgânicos, como o pulmão e o pâncreas, em função do processo obstrutivo decorrente do muco espesso e da desidratação na superfície epitelial. As mutações nos genes CFTR, possuem direta relação na FC, dado que o mau funcionamento dos canais proteicos expressos por esses genes, implicam na desregulação iônica, espessamento e desidratação do muco, acarretando complicações clínicas.

Palavras-chave: Canal; Fibrose cística; Gene.

Abstract:

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive disease linked to a mutation in the CFTR gene (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), which determines the constitutive protein expression of the chloride regulatory channel (CFTR protein). In the world, approximately 90 (thousand) people have experienced the disease, with a diagnosis of around 1000 cases per year, and of these, 90% with severity and mortality. This is a bibliographical review of the PUBMED database between the years 2016 and 2021 with the selection of 20 articles in English that addressed the theme. The following descriptors were used: “cystic fibrosis”, “channel” and “gene”, in addition to the Boolean operator “and” between the keywords. To analyze the importance of the ion channel (protein-CFTR) in the development of CF and to understand its complications in the controlled system. The channel (protein-CFTR) has 5 distinct domains, such structure when activated, promotes the efflux of chlorine ion. From this perspective, he experienced that they led to dysfunction in this channel that carried out chlorine transport and intensified sodium absorption. These factors impair the homeostasis of various organ systems, such as the lung and pancreas, due to the obstructive process resulting from thick mucus and dehydration on the epithelial surface. Changes in CFTR genes directly depend on the relationship in CF, given that the malfunction of

¹ Graduanda do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.
E-mail: amandalorraine.psilva@gmail.com.

² Graduanda do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.
E-mail: cintiagma@gmail.com.

protein channels expressed by these genes, implies ionic dysregulation, mucus thickening, and dehydration, complications leading to complications.

Keywords: Channel; Cystic fibrosis; Gene.