

MUC5B RS35705950 EM PACIENTES BRASILEIROS COM FIBROSE PULMONAR IDIOPÁTICA: UM ESTUDO DE COORTE BRASILEIRO

Lucas Resende Martinez Araujo¹; Luana Faria²; Bruno Rangel²; Leonardo Palermo²; Mariana Lopes²; Elizabeth Bessa²; Claudia Henrique da Costa²; Rogerio Rufino²;

1. IDOMED; 2. UERJ;

Autor principal: Lucas Resende Martinez Araujo

Contexto: A fibrose pulmonar idiopática (FPI) é uma doença intersticial crônica, progressiva e letal, caracterizada por remodelamento pulmonar e acúmulo excessivo de colágeno, levando à insuficiência respiratória. O polimorfismo no promotor do gene MUC5B (rs35705950, G>T) é a principal variante genética associada à suscetibilidade à FPI em diversas populações. No entanto, sua distribuição e impacto clínico em populações latino-americanas, especialmente em contextos geneticamente miscigenados como o Brasil, permanecem pouco compreendidos. **Métodos:** Estudo de coorte com 50 pacientes brasileiros com FPI. Para análise de frequência alélica do MUC5B rs35705950, incluiu-se um grupo comparador de 45 indivíduos saudáveis pareados por idade e sexo. O diagnóstico de FPI seguiu as diretrizes ATS/ERS/JRS/ALAT-2022. A genotipagem foi realizada por PCR em tempo real (TaqMan®). Avaliações clínicas e funcionais incluíram CVF, oximetria, classe funcional NYHA e escore mMRC. Análises estatísticas incluíram testes do qui-quadrado e modelos ajustados para idade, sexo e etnia. **Resultados:** A frequência do alelo T foi significativamente maior no grupo FPI comparado aos indivíduos saudáveis ($p < 0,001$). Enquanto 83,3% do grupo comparador eram G/G e 16,7% G/T, nenhum apresentava o genótipo T/T. Entre os pacientes com FPI, 17,6% eram G/G, 70,6% G/T e 11,8% T/T. Portadores do alelo T apresentaram pior função pulmonar e estado clínico mais grave. Houve diferença significativa na distribuição dos genótipos entre casos e controles ($p < 0,001$). **Conclusões:** O alelo T do MUC5B rs35705950 está fortemente associado à suscetibilidade à FPI em uma população brasileira, com frequências genótípicas semelhantes às observadas em coortes europeias. Esses dados reforçam a relevância prognóstica e diagnóstica dessa variante em populações geneticamente diversas. A integração da genotipagem do MUC5B com avaliação funcional pode aprimorar a estratificação de risco e apoiar o encaminhamento precoce a centros especializados na América Latina.

Palavras-chave: Fibrose Pulmonar Idiopática, MUC5B, Genética, Sobrevida.