**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamente**

**ASPECTOS GENÉTICOS DA FIBROSE CÍSTICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

**INTRODUÇÃO:** A fibrose cística (FC), conhecida como “Doença do beijo salgado” ou Mucoviscidose é uma doença autossômica recessiva, que afeta os pulmões, pâncreas e o sistema digestivo e é causada por alterações no gene que codifica a proteína *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR). OBJETIVO: Revisar a literatura em relação aos aspectos genéticos da Fibrose Cística. **MÉTODOS:** Trata-se de um estudo de revisão integrativa da literatura selecionados no portal da Biblioteca Virtual em Saúde, PubMed e SciELO (*Scientific Electronic Library Online*), utilizando as palavras-chave: genética, fibrose cística, mucoviscidose, CFTR e seus correspondentes em inglês. Os critérios de inclusão utilizados foram: artigos completos, publicados em português e inglês, que abordassem quais os principais fatores genéticos associados à fibrose cística. **RESULTADOS:** Foram encontrados no total 73 artigos nas referidas bases de dados. Destes, 10 artigos foram analisados de acordo com os critérios de inclusão estabelecidos. A literatura apresenta que a maioria das mutações está presente no gene ΔF508del de classe II em indivíduos homozigotos, seguida de variações de ΔF508del com alterações de classe I e III, notados principalmente em crianças, por último foram observadas variações de classe IV e VI, observados principalmente em adultos. A mutação de classe II realiza o processamento incorreto da proteína CFTR e está associada à gravidade clínica desta patologia, principalmente à suas variáveis no início da doença e também na apresentação fenotípica. Essas modificações genéticas também apresentam relação com a via de Ubiquitina C, que levam às doenças concomitantes à FC (hepática e pancreática). Além disso, também é destacada a importância da triagem do gene ΔF508del, já que esse é o mais frequente, e isso facilita o tratamento, a fim de amenizar os sintomas e reduzir as complicações. **CONCLUSÃO:** As variações genéticas observadas nos genes ΔF508del permitem compreender as principais variações nas manifestações clínicas e suas consequências no percuso da doença, ou seja, possibilitam entender as diferentes apresentações fenotípicas.

**Palavras-chaves**: Genética, fibrose cística, CFTR.