



## EXTRAÇÃO DE DNA DE AMOSTRAS DE SANGUE PARA ANÁLISE DE HEMOGLOBINOPATIAS

ANA BEATRIZ SOBRAL PEIXOTO; KATIA KARINA VEROLLI DE OLIVEIRA MOURA

[katiakarina@yahoo.com.br](mailto:katiakarina@yahoo.com.br)

A hemoglobina é a proteína esférica presente no interior dos eritrócitos e é responsável pelo transporte dos gases pela corrente sanguínea às células do organismo, além de participar do equilíbrio ácido-base. Para que a hemoglobina possa desempenhar suas funções, são necessários cerca de 300 milhões de moléculas por eritrócitos. É formada por quatro subunidades, composta de dois pares de cadeias globínicas, polipeptídicas, conhecidas por cadeias alfa e beta. As informações para a síntese dessa proteína são organizadas em complexos multigênicos denominados clusters, encontrados em dois cromossomos distintos: o cluster  $\alpha$  localiza-se no braço curto do cromossomo 16 (16p13.3) e engloba, além dos genes  $\alpha$  ( $\alpha_2$  e  $\alpha_1$ ), um gene embrionário  $\zeta$ , por tanto três pseudogenes ( $\zeta_1$ ,  $\alpha_2$  e  $\alpha_1$ ), e um gene de função indeterminada ( $\Theta_1$ ). As hemoglobinopatias são as formas mais comuns de anemia hemolítica hereditária. Compõem um grupo de anomalias autossômicas, em sua maioria de caráter recessivo, distinguem-se pela produção de hemoglobinas quimicamente anormais, ou pela alteração quantitativa na síntese das cadeias globínicas. Podemos observar mais comumente no Brasil alterações representadas pelas hemoglobinas (Hb) S, Hb C, beta e alfa talassemias, nas suas formas heterozigotas, já as formas homozigotas ou duplo heterozigotas, como Hb S/Hb C, Hb S/ $\beta$ -talassemia, Hb S/ $\alpha$ -talassemia e Hb C/ $\beta$ -talassemia, são menos expressivas. Foram coletadas amostras de sangue de pacientes, dos quais foram realizadas extração de DNA e em seguida foram submetidos à eletroforese em gel de agarose a 1,5%.

**Palavras chave:** Hemoglobina. Hemoglobinopatias. Extração de DNA.