

## **PESQUISAR ALFA TALASSEMIA PELA TÉCNICA DO PCR MULTIPLEX**

Rosane Maria Cantero (Acadêmica); Profa. Ms. Karlla Greick Batista Dias Penna  
(Orientadora). Curso de Biomedicina. Universidade Católica de Goiás  
Contato: rosanecantero@yahoo.com.br

A hemoglobina é formada por quatro subunidades, composta de dois pares de cadeias globínicas, polipeptídicas, conhecidas por cadeia alfa e beta. As informações para a síntese dessa proteína estão contidas nos genes do cromossomo 11, cadeias beta, delta e gama, e no cromossomo 16, cadeia alfa. Nas talassemias, doenças hereditárias caracterizadas pela deficiência total ou parcial da síntese de globina, há alteração quantitativa das cadeias alfa ou beta de globinas, podendo ser classificada de acordo com a globina afetada, talassemia alfa ou talassemia beta. Na talassemia alfa existe uma carência de cadeia alfa e excesso de cadeia beta. As cadeias alfa são importantes na estabilidade da molécula de hemoglobina, sendo sua deficiência responsável pela produção diminuída de hemoglobinas fisiológicas resultando no aparecimento de tetrâmeros de cadeia beta (Hemoglobina H). Os tetrâmeros de beta possuem instabilidade molecular, tornando-se metaemoglobina. Esta tem a capacidade de combinar com o oxigênio de maneira irreversível, não desempenhando sua função fisiológica. O objetivo foi caracterizar a talassemia alfa, através da técnica do PCR multiplex em amostras de pacientes atendidos no LAS-CBB-UCG, pois muitas metodologias utilizadas para o diagnóstico das mais diversificadas formas de hemoglobinas possuem limitações, uma vez que algumas variantes apresentam comportamento eletroforético similar, tendo assim a necessidade de uma avaliação molecular como teste confirmatório. Analisamos 50 amostras de DNA extraídas de pacientes do LAS com suspeita de alterações do tipo talassemia alfa. Primeiramente foram submetidas aos testes de triagem: hemograma, eletroforese em pH alcalino, teste de resistência osmótica a 0,36%, pesquisa intra-eritrocitária de Hb H, mas infelizmente o trabalho não pode ser concluído, porque após longos testes de padronização com os primers para amplificação dos genes das globinas alfa foi realizado uma consulta por email ao autor do trabalho utilizado como referência e o mesmo relatou que estes primers não são robustos para esta detecção de mutação. No entanto, o trabalho com a adequação dos parâmetros para uma detecção mais precisa, não foi publicado. Realizamos então um estudo de primers mais específicos, desenhamos e confeccionamos, mas para este trabalho não houve tempo hábil para finalizá-lo.

Palavras-chaves: 1) Talassemias alfa. 2) Tetrâmeros de cadeia beta 3) PCR multiplex.

Apoio: BIC/UCG.