

IDENTIFICAÇÃO MOLECULAR DOS PORTADORES DE HBS

Tatiana Dela-Sávia Ferreira (Acadêmica); Profa. Ms. Karla Greick Batista Dias Penna (Orientadora). Núcleo de Pesquisa em Ciências Biomédicas. Universidade Católica de Goiás. Contato: tatidela_savia@yahoo.com.br

O presente trabalho aborda vários aspectos relacionados à natureza molecular da anemia falciforme, desordem geneticamente determinada que acomete expressivo número de indivíduos em várias regiões do mundo. As alterações que envolvem genes estruturais promovem a formação de moléculas de hemoglobinas com características bioquímicas diferentes das hemoglobinas normais, denominadas variantes. Na anemia falciforme, a hemoglobina S é formada pela substituição do ácido glutâmico na posição seis da cadeia beta por uma valina. Neste caso, HbA não está presente devido à falta de alelo normal de cadeias. Porém quando um dos genes beta codifica uma cadeia beta normal e o outro uma cadeia alterada, temos o traço falciforme. Apesar de ter um mesmo defeito genético, a anemia falciforme pode estar associada com níveis diferentes de Hb Fetal e interações com talassemia alfa que atuam como modeladores genéticos da doença. Entretanto, outros defeitos genéticos dos eritrócitos interferem no curso clínico da doença. Os diferentes haplótipos da Hb S têm sido apontados também como possíveis causas da heterogeneidade fenotípica da anemia falciforme. As pesquisas realizadas em torno desta patologia da hemácia, ao longo de quase um século, a partir de 1910, cooperaram para a criação de um novo e importante segmento da ciência, denominado biologia molecular. A descoberta dos polimorfismos da mutação (GAT > GTG) no gene que codifica a cadeia β da hemoglobina, originando diferentes haplótipos da doença, permitiu um melhor e mais amplo conhecimento em torno da heterogeneidade clínica nos pacientes falcêmicos. Analisando a hemoglobina na sua estrutura normal e mutante, sua produção e evolução, pode-se ter um entendimento mais completo da fisiopatologia desta doença e da sua complexidade clínica. Contudo, faz-se necessária a utilização de técnicas clássicas associadas a estudos moleculares para a identificação acurada das hemoglobinas variantes. Temos como objetivo identificar os portadores de HbS através de métodos clássicos, como eletroforese e HPLC e confirma-los por técnicas de biologia molecular, como PCR, correlacionando os resultados obtidos.

Palavras-chave: Anemia falciforme; Hemoglobinopatia; Globina β^S , Haplótipos; Biologia Molecular.

Apoio: BIC/UCG.