
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

ESTUDO DA IDENTIFICAÇÃO DE HAPLÓTIPOS E A RELAÇÃO COM AS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

DANIELA MICHELIM RODRIGUEZ; MARIA APARECIDA LIMA DA SILVA; LÚCIA MARIANO DA ROCHA SILLA; JOSÉ ARTUR BOGO CHIES; MEIDE URNAU; JOÃO RICARDO FRIEDRISCH; CRISTINA BITTAR; SUZANA BARCELOS HOFFMEISTER

Anemia falciforme é a doença monogênica mais comum no Brasil. A hemoglobina Hb S é causada pela substituição de uma adenina (A) por uma timidina (T) no sexto códon do gene β -globina (GAG→GTG), que substitui o ácido glutâmico normal por uma valina. A doença produz episódios agudos ou crises que incluem seqüestro de sangue para os pulmões, fígado, baço ou a oclusão de vasos cerebrais resultando em derrame. Em cada uma das quatro regiões da África e da Ásia onde o gene β^s é altamente prevalente, o gene anormal está associado com haplótipos diferentes (Benin, Bantu (CAR), Senegal, Camarão e Indo-Árabe) que parecem conduzir cursos distintos da doença. Os objetivos deste trabalho são: estimar a frequência dos haplótipos do cluster do gene β -globina em pacientes com anemia falciforme na população de Porto Alegre e comparar as manifestações clínicas dos pacientes com os haplótipos encontrados. Os pacientes envolvidos no presente estudo são oriundos do Serviço de Hematologia do HCPA. Foi coletado sangue periférico de 80 pacientes após a assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido. Quanto a análise molecular, constituiu-se das seguintes etapas: a técnica de extração do DNA, a técnica de PCR e digestão dos fragmentos obtidos com endonucleases de restrição para obtenção dos principais haplótipos. Os dados clínicos para correlação com os haplótipos foram obtidos através de levantamento junto aos prontuários dos pacientes. A severidade da doença é determinada de acordo com os parâmetros utilizados em estudos prévios (HUG-KIDS e MSH). A associação entre os haplótipos e as manifestações clínicas será verificada através de teste de Qui-quadrado de Pearson, considerado o nível de significância de 0,05.