

DELEÇÃO $-\alpha^{3,7}$ EM PACIENTES COM HEMOGLOBINOPATIAS NO RECÔNCAVO BAIANO

Wellington dos Santos Silva¹; Claudia Regina Bonini-Domingos²; Carlos Fabian Mendiburu²; Cesar Koppe Grisólia³

¹Laboratório de Biologia e Genética da Faculdade Adventista da Bahia.

²Laboratório de Hemoglobinas da Universidade Estadual Paulista, São José do Rio Preto.

³Departamento de Genética e Morfologia da Universidade de Brasília.

A talassemia α constitui um grupo de doenças hereditárias causadas pela deficiência de síntese das cadeias α da hemoglobina. Os genes responsáveis pela produção dessas cadeias estão localizados no cromossomo 16 (16p13.3), são duplicados e codificam cadeias α idênticas. Uma variedade de mecanismos genéticos pode determinar a redução ou ausência da expressão desses genes, mas as deleções são as causas mais comuns da doença. A mutação responsável pela grande maioria dos casos de talassemia α^+ é a deleção de um fragmento de 3,7 Kb (deleção $-\alpha^{3,7}$), envolvendo a região 3' do gene α_2 e 5' do gene α_1 , resultando em um gene α híbrido (α_2 - α_1) com ampla distribuição no continente africano. Um grupo de 30 pacientes com hemoglobinopatias do Recôncavo Baiano foi estudado para determinar a deleção $-\alpha^{3,7}$. Foi analisado O DNA de 15 pacientes Hb SS, 12 Hb SC e 3 Hb CC através da técnica de PCR Multiplex. Foram encontrados seis heterozigotos da deleção ($-\alpha^{3,7}/-$) em um cromossomo sendo quatro Hb SS, um Hb SC e um Hb CC, e dois indivíduos com dupla deleção ($-\alpha^{3,7}/-\alpha^{3,7}$) sendo um Hb SS e um Hb SC. A frequência total de portadores de uma única deleção $-\alpha^{3,7}$ foi de 0,20 e a frequência total de indivíduos com dupla deleção $-\alpha^{3,7}$ foi de 0,066. As frequências alélicas foram 0,167 para o alelo com deleção e 0,833 para o alelo normal. A amostra revelou estar em equilíbrio de Hardy-Weinberg ($P = 0,3342$).

Palavras-chave: Afa-talassemia, Hemoglobinopatias, Técnica de PCR.