

X CAIC - Congresso Anual de Iniciação Científica
XIV ECIF - Encontro Científico da FAMERP
5ª Mostra das Ligas Acadêmicas

PERFIL DE Hb A2 E Hb F EM BETA TALASSÊMICOS HETEROZIGOTOS DO ESTADO DE SÃO PAULO

Marina Neves Ferreira¹

**Isabeth da Fonseca Estevão¹, Cinara de Cássia Brandão de Mattos², Luiz Carlos de Mattos²,
Claudia Regina Bonini-Domingos¹**

¹Departamento de Biologia, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas – Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, São José do Rio Preto (SP), Brazil

²Departamento de Biologia Molecular – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, São José do Rio Preto (SP), Brazil

Objetivo: Caracterizar as mutações que determinam a talassemia beta na região central do estado de São Paulo. **Método:** Foram avaliadas 63 amostras de sangue periférico de indivíduos com talassemia beta heterozigota, diagnosticados clinicamente por apresentarem queixa de leve anemia. As amostras foram submetidas aos testes de triagem clássicos para diagnóstico de hemoglobinopatias, e análise cromatográfica (HPLC) para quantificação das frações de hemoglobinas. A extração de DNA genômico foi realizada pelo método de fenol-clorofórmio, e a genotipagem dos indivíduos foi definida em análise molecular por PCR – Alelo Específica. Foram rastreadas as seguintes mutações: CD39, IVS1-6 e IVS1-110, comuns na Região Sudeste. **Resultados:** Das 63 amostras analisadas, foram encontrados 30 (47,61%) portadores da mutação CD39, três (4,76%) portadores da mutação IVS1-6 e 28 (44,44%) para a mutação IVS1-110. Além disso, encontrou-se um (1,58%) indivíduo duplo heterozigoto (portador das mutações CD39 e IVS1-110), e um (1,58%) portador de mutação diferente das pesquisadas. Os níveis médios de Hb F para portadores da mutação CD39 foram 1,22 (\pm 1,42), para a mutação IVS1-6 foram 1,13 (\pm 0,80), e para IVS1-110 foram 0,77 (\pm 0,71). Em relação à Hb A2, os níveis médios para CD39 foram 5,84 (\pm 0,57), para IVS1-6 foram 5,73 (\pm 0,64), e para IVS1-110 foram 5,29 (\pm 0,52). Não observamos diferença significativa para os valores de Hb A2 e Hb F, entre as mutações separados os indivíduos por sexo. **Conclusão:** Os valores mais aumentados de Hb A2 e Hb F nos indivíduos com a mutação CD39 reforçou a hipótese compensatória da falta de cadeias beta globina nas beta zero talassemias. A mutação CD39, por ser de origem mediterrânea, reforça a contribuição de italianos na formação da população da região central de SP. **Descritores:** Beta talassêmicos heterozigotos; Hemoglobina A2; Hemoglobina Fetal