

A hemofilia A é causada pela redução ou ausência da atividade coagulante do Fator VIII. O padrão de herança é recessivo e ligado ao sexo. O diagnóstico de heterozigotas é muito importante para o Aconselhamento Genético. Com esta última finalidade, foi comparado o método bioquímico (relação entre a dosagem de FVIII e FvWAg) e o estudo direto de DNA (RFLPs- Polimorfismo do Tamanho do Fragmento de Restrição). O método bioquímico apresenta a vantagem de não depender do estudo familiar, porém é sempre probabilístico. O estudo do DNA, apresenta a vantagem de poder ser definitivo, entretanto implica em estudos familiares. Foram estudadas 12 mulheres, das quais 6 eram heterozigotas definitivas (mães de afetados) e as demais apresentavam um risco *a priori* de 50% (irmãs de hemofílicos). Entre essas últimas foi possível o diagnóstico definitivo por DNA em todas, enquanto que o diagnóstico pelo método bioquímico os resultados foram concordantes em 2/3 dos casos. (CNPq, FAPERGS, FINEP).