

230

AVALIAÇÃO IMUNOGENÉTICA DA PROTEÍNA DE LIGAÇÃO À MANOSE EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME. Bruno Paiva dos Santos, Lucia Mariano da Rocha Silla, Maria Aparecida Lima da Silva, Andréia Escosteguy Vargas, Christiane Dresch, Jose Artur Bogo*Chies (orient.) (UFRGS).*

Anemia falciforme (SCD) é uma doença determinada pela homozigose do gene da hemoglobina S e apresenta uma variedade de sintomas que não pode ser explicada somente pela mutação do gene da β -globina. Um potencial modulador imunogenético na SCD é a proteína de ligação à manose (MBL) que participa na promoção da inflamação e combate a infecções ativando a cascata do sistema complemento. No gene MBL2 estudamos os polimorfismos H/L e X/Y na região promotora através de SSP-PCR; e no éxon1: R52C (alelo D) através de ARMS-PCR; G54D (alelo B) e G57E (alelo C) através de PCR-RFLP. É comum utilizar a nomenclatura de alelo A quando o indivíduo é selvagem para estes três polimorfismos sobre um mesmo cromossomo. Nossos resultados até o momento foram para controles (n = 21 - 102) e pacientes SCD (n = 71 - 97), respectivamente: L, 0, 806 e 0, 771; Y, 0, 773 e 0, 829; D, 0, 048 e 0, 035; para alelo B: 0, 059 e 0, 078; para alelo C: 0, 164 e 0, 160. Esses polimorfismos estudados estão sobre forte desequilíbrio de ligação, sendo assim foram encontrados somente 6 haplótipos e suas frequências foram: LXA, 0, 227 e 0, 129; LYA, 0, 182 e 0, 431; HYA, 0, 273 e 0, 172; LYB, 0, 045 e 0, 078; LYC, 0, 182 e 0, 172; HYD, 0, 091 e 0, 017. Nossos dados indicam que não existem diferenças, seja em termos de frequências alélicas ou genotípicas, para as variantes citadas entre pacientes com anemia falciforme e a amostra populacional controle. Vale ressaltar aqui que esses dados são preliminares e pretendemos aumentar o número amostral de ambas as amostras populacionais, terminar as genotipagens dos polimorfismos citados e analisar a influência de cada polimorfismo individualmente e em haplótipo. A conclusão dessas análises nos permitirá uma melhor compreensão de um potencial papel do MBL2 na anemia falciforme.