

177

ESTUDO DA IDENTIFICAÇÃO DE HAPLÓTIPOS E A RELAÇÃO COM AS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME. Meide Daniele Urnau, Christina Bittar, Lucia Mariano da Rocha Silla (orient.) (UFRGS).

Anemia falciforme é a doença monogênica mais comum no Brasil. Pode produzir episódios agudos como seqüestro de sangue para pulmões, fígado e baço, ou oclusão de vasos cerebrais. Alguns polimorfismos parecem conduzir a um curso mais grave. Objetivos: estimar a frequência dos haplótipos do cluster do gene β -globina em pacientes com anemia falciforme em Porto Alegre e comparar as manifestações clínicas com os haplótipos encontrados. Materiais e métodos: pacientes do Serviço de Hematologia Clínica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Coleta de sangue de 80 pacientes após a assinatura do termo de consentimento informado. Análise molecular - extração do DNA, PCR para amplificação, digestão dos fragmentos obtidos com endonucleases de restrição. Os fragmentos digeridos serão separados por eletroforese em gel de agarose a 1% e visualizados sob luz ultravioleta para a determinação do haplótipo. Obtenção dos dados clínicos - obtidos através de levantamento junto aos prontuários. O índice de severidade será determinado pelo escore de El-Hazmi (1995). Análises estatísticas: realizadas no programa EPI-INFO. A associação entre os haplótipos e as manifestações clínicas será verificada através de teste de χ^2 de Pearson. Será considerado um nível de significância de 0,05. No momento estamos com 72 amostras coletadas e com DNA extraído. Dos sete sistemas, temos 04 padronizados. O levantamento clínico está completo.