



B0131

VARIANTES NOVAS, RARAS E MUTAÇÕES DE NOVO EM PACIENTES ATENDIDOS NO HC DA UNICAMP

Cristina F. Abreu (Bolsista apoio à pesquisa/FCM), Elza Kimura, Denise Oliveira, Felipe Funi, Susan Jorge, Dulcinéia Albuquerque, Marcos Bezerra, Fernando Costa, Maria de Fátima Sonati (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

O Laboratório de Hemoglobinopatias do Depto. de Patologia Clínica da FCM/UNICAMP investiga cerca de 25.000 casos/ano para identificação de hemoglobinopatias. Entre 1980 e 2006, foram realizados aproximadamente 128.000 diagnósticos, sendo as alterações mais freqüentes as hemoglobinas (Hb) S e C e a talassemia beta. A metodologia inclui a determinação hematimétrica, contagem de reticulócitos, morfologia das hemácias, eletroforese, cromatografia líquida de alta performance (HPLC), testes de solubilidade e instabilidade, eletroforese de cadeias globinicas, provas funcionais, seqüenciamento dos genes de globina, investigação de associação com deleções e/ou triplicações, investigação de haplótipos e estudos familiares. Foram até o momento detectadas 12 variantes novas, além de 7 mutações *de novo* e 47 variantes raras, 36 delas encontradas no Brasil pela primeira vez. Embora a maioria não resulte em sintomatologia clínica, várias estão relacionadas a quadros clínicos importantes, como anemia hemolítica grave, icterícia, eritropoiese ineficaz, enquanto outras podem resultar em anemia discreta, além daquelas que migram/eluem na posição de Hb S (*S-like*), levando a diagnósticos equivocados. Esse conjunto de dados enfatiza como as hemoglobinopatias refletem a diversidade étnica de nossa população e a importância de metodologias adequadas para sua correta identificação.

Hemoglobinopatias hereditárias - Genes de globina - População brasileira