



B0172

ASSOCIAÇÃO ENTRE POLIMORFISMOS DO GENE KLOTHO E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DAS DOENÇAS FALCIFORMES

Wesla Packer Pfeifer (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Sara Terezinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

As doenças falciformes consistem em hemoglobinopatia que resulta na formação das hemoglobinas S que, sob condições de hipóxia, sofrem falcização. Essas doenças incluem diversos genótipos (SS; SC e S β talassemia) As manifestações clínicas são variáveis incluem: anemia, episódios dolorosos de vaso-oclusão, ataque isquêmico transitório; AVC espontâneo; Priapismo; Necrose asséptica de cabeça de fêmur e Úlcera de Perna. Tais manifestações, decorrentes do vaso-oclusão têm a deficiência de óxido nítrico sido sugerida como uma de suas causas. Estudos mostram que polimorfismos do gene Klotho humano podem levar a uma redução na síntese de NO e agravar tais manifestações. Para comprovar a relação entre os polimorfismos do gene Klotho e as manifestações clínicas acima citadas, foi investigada a presença destes por meio de amplificação por PCR seguida de digestão enzimática, em pacientes portadores de doenças falciformes, acompanhados no Hemocentro da UNICAMP, além de análise em banco de dados dos mesmos. Foram selecionados 140 pacientes, sendo 112 com genótipo SS; 16 S β talassemicos e 12 com hemoglobinopatia SC. Foi observado maior prevalência de úlcera de perna, alterações em sistema nervoso central e priapismo em portadores do genótipo AA para o polimorfismo rs211234† do gene klotho.

Anemia falciforme - Klotho - Polimorfismo