



B105

CARACTERIZAÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE DA BANDA 3 (AE1) EM PACIENTES COM ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA

Maria Lúcia Chiattonne (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra Sara Teresinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A esferocitose hereditária é a anemia hemolítica mais comum, sendo causada por deficiências ou anormalidades em proteínas de membrana de eritrócitos, como a banda 3. O objetivo deste estudo foi caracterizar mutações e/ou polimorfismos no gene da banda 3, em pacientes com esferocitose hereditária, através da realização de amplificação do DNA genômico por PCR, análise de conformação de fita simples e seqüenciamento. Foram estudados 5 pacientes e feita, inicialmente, uma revisão de seus dados clínicos e laboratoriais. A seguir procedeu-se o rastreamento, para cada um deles, dos 20 éxons que compõem o gene da banda 3. Em um paciente foi encontrada uma banda anômala na análise de conformação de fita simples (SSCP) no éxon 3, embora neste caso, após o seqüenciamento do éxon o resultado tenha sido normal. Em outra paciente foi verificado um polimorfismo no éxon 4, a já descrita banda 3^{Montefiori}. Foram ainda encontradas bandas anômalas no éxon 5 em dois pacientes, quando submetidos a SSCP. Novamente estas amostras, quando submetidas a seqüenciamento automático não revelaram anormalidades em sua composição de bases nitrogenadas. Os demais éxons de todos os pacientes foram verificados mas não foram encontrados resultados que confirmassem a presença de polimorfismos ou mutações em seus éxons. Com a realização deste estudo e dos resultados obtidos, o que se pode concluir é que embora a banda 3 tenha um papel de grande relevância na manutenção da forma das hemácias, suas relações com outras proteínas de membrana são também de extrema importância, uma vez que todos os pacientes analisados são portadores de esferocitose hereditária e têm, confirmadamente, diminuição na quantidade de banda 3 nos eritrócitos.

Esferocitose - Banda3 - Anemia Hemolítica