



B104

ESTUDO DE MUTAÇÕES DO GENE DA BETA-ESPECTRINA EM CONTROLES NORMAIS E PORTADORES DE ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA

Laura de Sena Lima Nogueira (Bolsista SAE/PRG) e Profa. Dra. Sara Teresinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Dentre as proteínas que compõem o citoesqueleto eritrocitário, a beta-espectrina tem especial importância por estar diretamente relacionada à flexibilidade da célula na microcirculação. Defeitos na sua estrutura podem cursar com esferocitose e eliptocitose hereditárias, duas formas de anemia hemolítica congênita. A presença de polimorfismos no gene da proteína beta-espectrina permite a realização de estudos de ligação em exames pré-natais e na detecção de portadores. O presente trabalho analisou a presença dos polimorfismos beta-espectrina Florianópolis (exon 20, G1408R) e beta espectrina São Paulo (exon 27, A1884V), descritos pela primeira vez na nossa população, em controles normais e pacientes com esferocitose hereditária. O método de análise de DNA foi o RFLP: a amplificação da região genômica a ser estudada se fez pela reação em cadeia da polimerase (PCR) seguida de digestão por enzima de restrição: HpaII para o primeiro polimorfismo e Bsh1236I para o segundo. As frequências encontradas foram: para o alelo Florianópolis, 11,6% nos controles normais e 3,65% em pacientes. São Paulo: 2,8% nos controles normais e 1,3% nos pacientes. Concluímos que estas mutações não estão relacionadas com a esferocitose hereditária e, por serem frequentes na nossa população, podem ser informativos em estudos de ligação.

Esferocitose - Beta-Espectrina - Polimorfismos Gênicos