

Introdução. A Síndrome de Gilbert caracteriza-se por um quadro de hiperbilirrubinemia benigna não conjugada. A configuração normal do gene UGT1A1, codificador da enzima glicuronosiltransferase, apresenta 6 repetições dinucleotídicas TA na região promotora. Os alelos mutantes podem apresentar 5, 7 ou 8 repetições TA. A literatura relata que a presença em homozigose para a variante polimórfica TA7 em associação com síndromes hemolíticas, tais como: Anemia Falciforme, Beta talassemia, Alfa talassemia e Deficiência da G6PD está associada ao aumento da bilirrubina e incidência da colelitíase nestes pacientes, sendo ainda descrito que a presença dos alelos TA5 e TA8 pode contribuir no aumento da bilirrubina. Pacientes e métodos: Foram analisados 126 pacientes anêmicos falciformes, 117 pacientes beta talassêmicos, 54 pacientes deficientes da G6PD, 56 pacientes alfa talassêmicos e 232 indivíduos controle negativo de um banco de DNA existente no Laboratório de Hemoglobinopatias da Faculdade de Farmácia, UFRGS. A amplificação das variantes alélicas da região promotora do gene UGT1A1 foi feita pela Reação em Cadeia da Polimerase, utilizando *primer* marcado com fluofóforo (FAM) e os fragmentos foram separados por eletroforese capilar no aparelho ABI3130 da *Applied Biosystems*®. Resultados: Não foram encontradas diferenças nas frequências alélicas e genótípicas nos diferentes grupos de anemias hemolíticas quando comparadas ao grupo controle. Quando estratificados por genótipos de maior risco (TA5/TA5, TA5/TA6, TA5/TA7, TA6/TA8, TA7/TA7 e TA7/TA8) versus genótipos de menor risco (TA6/TA6 e TA6/TA7), foi encontrado uma frequência de 24,6% x 13,8%, nas amostras falciforme e beta talassêmica, respectivamente (p=0,022). Discussão: Encontramos uma maior frequência dos genótipos de risco na anemia falciforme, sabidamente associados à população negra. Estes achados demonstram a necessidade do estudo destes polimorfismos na avaliação da variabilidade clínica das hiperbilirrubinemias dentro de cada grupo de anemia.