



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

# 27<sup>a</sup> Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul  
10 a 14 de setembro de 2007

# Anais

---

**CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DA HEMOGLOBINA S****SIMONE MARTINS DE CASTRO; ANA PAULA SANTIN; SANDRINE COMPARSI WAGNER, CARINA ZALESKI, VANUSA MANFREDINI, MARA BENFATO.**

A hemoglobina S (HbS) resulta da troca de nucleotídeo (GAGàGTG) no códon 6 do gene da globina, levando à substituição do ácido glutâmico por valina na cadeia beta da globina. A hemoglobina mutante possui propriedades físico-químicas bastante diferentes da hemoglobina normal, devido à perda de duas cargas elétricas. Apesar de ser possível a diferenciação pelos métodos eletroforéticos, algumas variantes apresentam comportamento eletroforético similar, por possuir propriedades bioquímicas muito semelhantes, como é o caso das hemoglobinas S e D, dificultando o correto diagnóstico. O presente estudo objetivou a padronização da técnica de PCR para a caracterização molecular da hemoglobina S. Para as análises moleculares, o DNA foi extraído pelo método de Miller e col.,1988 e o éxon 1 do gene da globina beta foi amplificado, através da reação em cadeia da polimerase. O produto amplificado de 382 pb foi digerido com a enzima de restrição Dde I, e o produto da digestão submetido à eletroforese em gel de agarose 1,5%. Foram analisadas 61 amostras de sangue periférico de pacientes procedentes do Laboratório de Hemoglobinopatias da Faculdade de Farmácia-UFRGS com os seguintes perfis hemoglobínicos: Hb AS (37), Hb SS (16), Hb SC (6), Hb SD (1) e Hb AA(1). A mutação no códon 6, elimina um sítio de restrição da Dde I, assim após a digestão o alelo normal gera três fragmentos de 78, 201 e 88 pb, enquanto o alelo mutante gera dois, um de 288 e outro de 87 pb. Cada metodologia utilizada para a identificação das variantes de hemoglobinas apresenta limitações. Desse modo, faz-se necessária a utilização de técnicas clássicas associadas a estudos moleculares para a identificação acurada dessas hemoglobinas anormais, fornecendo suporte pra um diagnóstico correto e tratamento eficaz.