

Introdução. Indivíduos com anemia falciforme apresentam uma grande variabilidade clínica. Diferentes fatores genéticos têm sido responsáveis pela modulação do comportamento clínico desta patologia. Uma significativa proporção de pacientes falcêmicos apresentam diferenças nos níveis de bilirrubina e desenvolvem colelitíase. Sabe-se que o traço alfa talassêmico possui um efeito protetor sobre a condição hemolítica e, que o polimorfismo rs8175347 (TA7/TA7) do gene da enzima UGT1A1 é o responsável pelo decréscimo da glicuronidação hepática da bilirrubina. Objetivo. Determinar a influência combinada de alfa talassemia e dos polimorfismos da UGT1A1 na incidência de colelitíase em crianças e pacientes adultos com anemia falciforme. Métodos. Foram analisados 98 pacientes atendidos no ambulatório de Hematologia do HCPA. O traço alfa talassêmico foi determinado por PCR Multiplex e os polimorfismos da UGT1A1 por eletroforese capilar, com primer marcado. Resultados e Conclusões. Com relação aos níveis de bilirrubina indireta, os pacientes com genótipo TA7/TA7 apresentaram uma média de 3,74 mg/dL com DP de 3,31 comparado com os demais polimorfismos que tiveram uma média de 1,66 mg/dL com DP de 0,88 (P=0,003). Quanto à associação com alfa talassemia, o genótipo TA7/TA7 não apresentou diferenças nos níveis de bilirrubina indireta. Não houve associação entre colelitíase e os polimorfismos da UGT1A1. Estes achados preliminares sugerem que o gene UGT1A1 pode influenciar os níveis séricos de bilirrubina na anemia falciforme e auxiliar futuramente como ferramenta para diferenciar uma condição hemolítica aguda pré-existente de um quadro de hiperbilirrubinemia sustentada.

INFLUÊNCIA COMBINADA DE ALFA TALASSEMIA E POLIMORFISMOS DA UGT1A1 NOS NÍVEIS SÉRICOS DE BILIRRUBINA E COLELITÍASE EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

JOYCE BULCÃO BONAZZONI
LAURA ALENCASTRO DE AZEVEDO
MARIELA GRANERO FARIAS
SANDRINE COMPARSI WAGNER
CHRISTINA MATZEMBACHER BITTAR
JOÃO RICARDO FRIEDRICH
LIANE ESTEVES DAUDT
SIMONE MARTINS DE CASTRO