**IDENTIFICAÇÃO DE ALFA TALASSEMIA POR TÉCNICA DE BIOLOGIA MOLECULAR EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME**

Augusto Cézar Apolinário dos Santos1; Amanda do Carmo Gusmão2; Luisa de Oliveira Werneck3; Nathalia Noyma Sampaio2; Rodrigo De Martin Almeida2; Daniela de Oliveira Werneck Rodrigues1,4.

1Centro Universitário Presidente Antônio Carlos, Juiz de Fora, MG – Brasil; 2Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG – Brasil; 3Carleton University, Ottawa, Canada; 4Fundação Hemominas, Juiz de Fora, MG – Brasil.

PALAVRAS-CHAVE: Alfa Talassemia, Doença Falciforme, Biologia Molecular.

INTRODUÇÃO: A α-talassemia (α-Tal) e a Doença Falciforme (DF) são hemoglobinopatias não raramente herdadas em concomitância.1 A literatura aponta que há melhora do quadro clínico da DF quando ocorre a coexistência destas condições.1,2,3 O tipo de deleção que leva à α-Tal, no Brasil, é majoritariamente a do tipo α -3.7.3 OBJETIVO: Identificar a presença da mutação α-Tal-3,7 entre crianças com DF. MÉTODOS: Estudo transversal com 138 crianças com DF nascidas entre 1997 a 2008 cadastradas na Fundação Hemominas. O critério de inclusão foi: diagnóstico de DF por meio da triagem neonatal pela técnica padronizada de cromatografia líquida de alta performance e os critérios de exclusão foram: diagnóstico realizado por outra metodologia, perda de acompanhamento e não assinatura do Termo de Consentimento. A pesquisa de deleções para α-Tal foi realizada por meio de reações de cadeia de polimerase múltipla (PCR) com oligonucleotídeos sintéticos específicos para a mutação causadora de α-Tal utilizando o kit QIAGEN® Multiplex PCR kit. A padronização ocorreu para a deleção-α3.7. A especificidade da técnica de PCR para a deleção foi confirmada utilizando-se controles positivos, cedidos pelo Dr. Samuel S. Chong (Universidade de Cingapura). O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Fundação Hemominas, sob parecer número 245/2009. RESULTADOS: Foram excluídas 15 crianças por perda de follow-up ou óbito. Entre as 123 crianças, 60% eram portadoras de Anemia Falciforme (AF), 33,6% apresentavam genótipo SC e 6,4% eram S/betaTalassemia (2:S/b0 e 5: S/b+). A incidência da α-Tal foi de 30,9%. Foram identificados 26,4% de crianças com deleção de 1 gene e 4,5% com deleção de 2 genes. Em relação à AF, 22,7% das crianças possuíam a deleção de 1 gene e 7,6% tinham deleção de 2 genes para α-Tal. CONCLUSÕES: Os dados de incidência da α-Tal foram semelhantes aos encontrados na literatura. Vários estudos mostraram efeito preventivo da α-Tal em pacientes com DF, o que demonstra a importância de tal pesquisa nessa população. SUPORTE FINANCEIRO: FAPEMIG (CDS-APQ-01431-10).

REFERÊNCIAS

1 – Belisário AR, Nogueira FL, Rodrigues RS, Toledo NE, Cattabriga AL, Velloso-Rodrigues C, et al. Association alpha-thalassemia, TNF-alpha (-308G>A) and VCAM-1 (c.1238G>C) gene plymorphisms with cerebrovascular disease in a newborn cohort of 411 children with sickle cell anemia. Blood Cells Mol Dis. 2015;54:44-50.

2 – Rodrigues DOW, Ribeiro LC, Sudário LC, Teixeira MTB, Martins ML, Pittella ANMOL, et al. Genetic determinants and stroke in children with sickle cell disease. J Pediatr (Rio J). 2016;92(6):602-608.

4 – Domingos IF, Falcão DA, Hatzlhofer BL, Cunha AF et al. Influence of the βs haplotype and α-thalassemia on stroke development in a Brazilian population with sickle cell anaemia. *Ann. Hematol.* 2014; 93:1123–1129.