I CONGRESSO BRASILEIRO DE BIOLOGIA MOLECULAR ON-LINE

# ASPECTOS GENÉTICOS DA DOENÇA FALCIFORME

LIMA, Luiza Rocha[1]; LUCENA, Thays Maria Costa de[2]

## RESUMO

**Introdução**: A hemoglobina (Hb) é uma proteína presente nas hemácias e a principal função é transportar $O_2$ dos pulmões para tecidos. Possui estrutura globular, composta por cadeias globínicas, sendo um par denominado de cadeias do tipo alfa e outro do tipo não-alfa. Também é composta por ferroprotoporfirina IX (heme), com propriedade de receber, ligar e/ou liberar $O_2$ nos tecidos. Cada cadeia está associada ao grupo heme ligado a um átomo de ferro, permitindo ligação com $O_2$ em células sanguíneas. Alterações estruturais são denominadas de hemoglobinopatias, caracterizada por mutação. **Objetivo**: Revisar a mutação responsável na doença falciforme. **Material e métodos**: Revisão de literatura feita nos últimos 5 anos, em idiomas inglês e português, na base Pubmed. **Resultados**: A doença falciforme (DF) é uma desordem genética causada por uma mutação de sentido trocado e presença da HbS. Ao diminuir a tensão do $O_2$, a HbS sofre o processo de polimerização, alterando a morfologia do eritrócito para a forma de foice. A DF pode apresentar na forma homozigótica (HbSS - anemia falciforme) ou heterozigótica (HbAS - traço falciforme). A substituição da timina por adenina, no sexto códon do éxon 1 do cromossomo 11, irá codificar valina ao invés do glutâmico e entrar na posição 6 da sequência de aminoácidos que compõem a cadeia β da hemoglobina. O tipo de variabilidade mais comum no complexo gênico das globinas é produzido por variações de sequências que alteram o sítio de reconhecimento de uma enzima de restrição. O primeiro polimorfismo associado ao gene βS, detectadas pela ação da enzima de restrição *Hpa* I localizado na posição 3, estabeleceu o conceito de origem multicêntrica para a DF. **Conclusão**: Os haplótipos do gene βS e análise mutagênica são importantes para estudo populacional e estudo clínico, os quais podem contribuir acerca da evolução da doença e nível de gravidade.

**Palavras-chave:** Hemoglobina S, Sequência de Bases, Sickle Cell

[1] Universidade Maurício de Nassau (UNINASSAU), Recife, PE. E-mail: luizarl98@gmail.com
[2] Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE. E-mail: thays.mclucena@ufpe.br

ISBN 978-65-88884-02-7