

A anemia falciforme é determinada pela homozigose da hemoglobina S, que é o resultado de uma única mutação no sexto códon do gene da globina beta. Diversos polimorfismos foram descritos no agrupamento de genes que codificam a cadeia beta da globina. Observou-se a existência de haplótipos que, associados com outros fatores genéticos (tais como a talassemia alfa e níveis de hemoglobina fetal) e ambientais, podem contribuir para a variabilidade clínica da anemia falciforme. Cinco haplótipos principais, com diferentes origens geográficas foram descritos: Bantu, Benin, Senegal, Camarões e Árabe-Indiano. As talassemias alfa são o resultado de mutações de ponto ou de deleções no gene da globina alfa, resultando em uma diminuição, ou ausência da produção de cadeias alfa-globínicas. A mutação mais freqüente em populações mediterrâneas e africanas é $-\alpha^{3,7}$. O objetivo desse trabalho foi determinar a prevalência dos haplótipos e das principais deleções que causam a talassemia alfa em 110 pacientes com anemia falciforme do Estado do Rio Grande do Sul. A determinação dos haplótipos foi realizada por PCR-RFLP, para essa caracterização foram genotipados 5 sítios polimórficos. As deleções que determinam a talassemia alfa ($-\alpha^{3,7}$, $-\alpha^{4,2}$, $-\alpha^{20,5}$, -SEA e -MED) foram identificadas através de PCR-multiplex. O haplótipo Bantu foi o mais frequente (67,3%), seguido pelos haplótipos Benin (25%), Camarões (0,9%) e Senegal (0,5%). Além disso, 6,4% dos cromossomos não apresentaram padrões de clivagem correspondentes aos haplótipos conhecidos, sendo, por isso, considerados atípicos. Estes resultados são similares aos descritos em outras populações brasileiras. Apenas a deleção $-\alpha^{3,7}$ foi observada, com uma frequência alélica de 0,14. Esta frequência é semelhante à encontrada em afro-descendentes, não havendo, portanto um aumento da frequência desta característica nos pacientes com anemia falciforme.