

230

AVALIAÇÃO IMUNOGENÉTICA DA PROTEÍNA DE LIGAÇÃO À MANOSE EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME. Bruno Paiva dos Santos, Lucia Mariano da Rocha Silla, Maria Aparecida Lima da Silva, Andréia Escosteguy Vargas, Christiane Dresch, Jose Artur Bogo

Chies (orient.) (UFRGS).

Anemia falciforme (SCD) é uma doença determinada pela homozigose do gene da hemoglobina S e apresenta uma variedade de sintomas que não pode ser explicada somente pela mutação do gene da β -globina. Um potencial modulador imunogenético na SCD é a proteína de ligação à manose (MBL) que participa na promoção da inflamação e combate a infecções ativando a cascata do sistema complemento. No gene MBL2 estudamos os polimorfismos H/L e X/Y na região promotora através de SSP-PCR; e no éxon1: R52C (alelo D) através de ARMS-PCR; G54D (alelo B) e G57E (alelo C) através de PCR-RFLP. É comum utilizar a nomenclatura de alelo A quando o indivíduo é selvagem para estes três polimorfismos sobre um mesmo cromossomo. Nossos resultados até o momento foram para controles (n = 21 - 102) e pacientes SCD (n = 71 - 97), respectivamente: L, 0, 806 e 0, 771; Y, 0, 773 e 0, 829; D, 0, 048 e 0, 035; para alelo B: 0, 059 e 0, 078; para alelo C: 0, 164 e 0, 160. Esses polimorfismos estudados estão sobre forte desequilíbrio de ligação, sendo assim foram encontrados somente 6 haplótipos e suas frequências foram: LXA, 0, 227 e 0, 129; LYA, 0, 182 e 0, 431; HYA, 0, 273 e 0, 172; LYB, 0, 045 e 0, 078; LYC, 0, 182 e 0, 172; HYD, 0, 091 e 0, 017. Nossos dados indicam que não existem diferenças, seja em termos de frequências alélicas ou genotípicas, para as variantes citadas entre pacientes com anemia falciforme e a amostra populacional controle. Vale ressaltar aqui que esses dados são preliminares e pretendemos aumentar o número amostral de ambas as amostras populacionais, terminar as genotipagens dos polimorfismos citados e analisar a influência de cada polimorfismo individualmente e em haplótipo. A conclusão dessas análises nos permitirá uma melhor compreensão de um potencial papel do MBL2 na anemia falciforme.