

278

ANÁLISE DOS POLIMORFISMOS G54D E IVS NT5 DO GENE MBL2 EM INDIVÍDUOS 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 da hemoglobina S e caracterizada por anemia hemolítica crônica, episódios vaso-oclusivos repetidos, lesões endoteliais e crises dolorosas agudas além da redução da função esplênica, que torna os indivíduos muito suscetíveis a infecções. Uma proteína importante contra infecções é a lectina de ligação à manose, que participa na ativação da cascata do sistema complemento. É codificada pelo gene *MBL2* que apresenta vários polimorfismos: dentre eles, o G54D, no éxon 1, que resulta na troca de glicina (G), selvagem, por aspartato (D) na hélice colágena portadora dos domínios que reconhecem carboidratos e o IVS nt5, que troca uma citosina por uma timina na quinta posição do íntron 1. O objetivo deste trabalho é estabelecer a frequência das variantes citadas analisando uma possível relação com SCD. Para G54D, 71 indivíduos SCD afro-descendentes de Porto Alegre foram genotipados através da técnica de PCR-RFLP, obtendo-se a frequência de 0, 89 para o alelo selvagem. Entre 73 indivíduos controle o alelo selvagem apresentou uma frequência de 0, 93, estando ambas amostras em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Para IVS nt5, as duas amostras populacionais foram monomórficas para o alelo selvagem. Realizou-se o Teste Exato de Fisher, para G54D, agrupando os genótipos GD e DD, pois o alelo variante é dominante sobre o selvagem, comparando os grupos controle e SCD resultando em $p=0,184$. Esse resultado sugere que a frequência da variante em questão não difere entre as duas populações e parece não interferir no desenvolvimento da SCD. A continuação do presente estudo prevê a genotipagem das variantes R52C e G57E do éxon 1, e LH e XY da região promotora do gene *MBL2* nas mesmas amostras.