



DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA HEMOGLOBINA S PELA REAÇÃO EM CADEIA DA POLIMERASE

Eduardo Antônio da Silva Calsavara¹; Caroline de Azevedo²; Adriana Fiorini³

RESUMO: A anemia falciforme é uma doença genética e hereditária que afeta principalmente a população negra. Devido ao fato de a patologia ter como característica fundamental a presença de hemoglobina S (HbS), a qual é causada por uma alteração genética, é importante que se conheça os métodos moleculares para o diagnóstico e pesquisa em relação à eficiência e aplicabilidade. A HbS é formada pela substituição da adenina por timina, codificando valina ao invés de ácido glutâmico na posição 6 da cadeia beta da hemoglobina. O emprego da biologia molecular na área biomédica tem permitido, cada vez mais, a detecção de genes e proteínas alterados, melhorando significativamente a capacidade diagnóstica de doenças muitas vezes confundidas com outros fatores, alheios à realidade do paciente. Dentre os métodos moleculares disponíveis para o estudo da HbS, destaca-se a Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), um método de amplificação *in vitro* de seqüências específicas de DNA, permitindo a identificação de mutações presentes no material genético, antes mesmo do nascimento, e análise das variações dos produtos protéicos. Neste enfoque, a compilação de informações completas sobre os métodos moleculares e materiais utilizados na investigação da fisiopatologia da anemia falciforme resulta na correta identificação, diagnóstico preciso e tratamento adequado ao paciente. Um programa para identificar hemoglobinas anormais deve utilizar metodologia adequada ao correto diagnóstico das diferentes isoformas para efetivo aconselhamento genético e tratamento destas desordens genéticas. Desta forma, a pesquisa da HbS por métodos moleculares, em especial pela PCR, tem a finalidade de colaborar com o avanço dos procedimentos médico-laboratoriais, também levando a um incremento na capacidade técnico-científica da região onde são realizados os estudos. Os objetivos deste trabalho são apresentar um amplo quadro sobre a HbS, sua origem, aspectos genéticos, funções e disfunções e os métodos moleculares para o diagnóstico laboratorial e pesquisa deste tipo de hemoglobinopatia, com enfoque na PCR. Serão abordadas também a viabilidade da metodologia da PCR e suas variações, comparando com os métodos convencionais de diagnóstico e pesquisa. Para esta pesquisa serão utilizados artigos publicados em revistas especializadas e sites de laboratórios de pesquisa e diagnóstico de hemoglobinopatias. Uma planilha de custos em relação aos equipamentos/materiais necessários para a análise por PCR será elaborada. Com este trabalho esperamos encontrar aspectos positivos em relação ao diagnóstico molecular por PCR e obter informações sobre a relação custo-benefício desta técnica. Servindo de incentivo às melhorias quanto ao suporte estrutural para pesquisas universitárias, este projeto visa, além de tudo, demonstrar que a qualidade do pensamento científico não está restrita aos grandes centros. A diferença está, puramente, na oportunidade de acesso às tecnologias necessárias ao desenvolvimento da interface teoria/prática.

PALAVRAS-CHAVE: Anemia falciforme; Diagnóstico molecular; Hemoglobinopatias; Hemoglobina S; Reação em Cadeia da Polimerase.

¹ Acadêmico do curso de Biomedicina. Departamento de Biomedicina do Centro Universitário de Maringá – CESUMAR, Maringá – PR. Bolsista do Programa de Bolsas de Iniciação Científica do CESUMAR (PROBIC/CESUMAR). eduardocalsavara@hotmail.com

² Acadêmica do curso de Biomedicina. Departamento de Biomedicina do Centro Universitário de Maringá – CESUMAR, Maringá – PR. kakapolsaque@hotmail.com

³ Docente do curso de Biomedicina. Departamento de Biomedicina do Centro Universitário de Maringá – CESUMAR, Maringá – PR. fiorini@cesumar.br