

SCREENING DO PERFIL HEMOGLOBÍNICO DE PESSOAS COM DOENÇA FALCIFORME EM TRATAMENTO PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE NA CIDADE DE BARREIRAS - BA

**Pâmela Lourdes Pereira da Silva¹, Ilana Luize Rocha Santana², Manoel Ferreira de
Magalhães Filho¹, Larissa Paola Rodrigues Venancio³**

¹*Discente do Centro das Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS/UFOB, Barreiras-Ba/Brasil),
pamela.lourdes@ufob.edu.br, manoelmagalhaes@ufob.edu.br*

²*Discente do Departamento de Biologia (Universidade Estadual Paulista (UNESP), São Paulo-SP/Brasil),
ilana.santana@unesp.br*

³*Docente do Centro das Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS/UFOB, Barreiras-Ba/Brasil),
larissa.venancio@ufob.edu.br*

A Doença Falciforme (DF) é constituída por um grupo de hemoglobinopatias caracterizado pela presença de pelo menos um alelo Hb S, uma variante estrutural da Hb A originada por uma mutação pontual no 6º códon do gene β -globina. A fisiopatologia desta alteração associa-se à anemia hemolítica, processos de isquemia e hipóxia tecidual por vaso-oclusão. A Hb S pode se apresentar em heterozigose composta com outras variantes estruturais, como a Hb C, Hb D e Hb E, heterozigose com mutações de β -talassemia, de Persistência Hereditária de Hemoglobina Fetal (PHHF) ou co-herança com α -talassemia. Este estudo propôs identificar, pela primeira vez, o perfil hemoglobínico de indivíduos portadores de DF em acompanhamento pelo Programa de Atenção à Pessoa com DF (PAPDF) do município de Barreiras-BA. Os participantes do PAPDF foram convidados por contato telefônico e/ou durante o atendimento médico a contribuir com o estudo. Foram realizadas coletas de sangue periférico para extração do DNA genômico com Chelex 100. Em seguida, o DNA foi submetido a análise de integridade, concentração e qualidade. A investigação de variantes estruturais foi realizada por PCR-RFLP, com protocolo de amplificação padronizado no Laboratório de Agentes Infecciosos e Vetores (LAIVE) e RFLP com as endonucleases de restrição HpyF3I e BseMII, para investigação das mutações Hb S e Hb C, respectivamente. A identificação das mutações de β^+ -talassemia (IVSI-6 e IVS1-110) e β^0 -talassemia (CD39 e IVS1-1) foi executada por meio da técnica de PCR-AE. O genótipo dos participantes do estudo foi tabulado e a frequência de cada variante investigada foi estabelecida. Foram analisados 98 indivíduos, com idade entre 1 e 71 anos. Do total de indivíduos analisados, 69 são Hb SS (70,41%), 22 Hb SC (22,45%), 1 Hb CC (1,02%) e 2 são S/ β^+ -talassemia mutação IVSI-6 (2,04%). Outrossim, 2 estão definidos apenas como Hb S_ (2,04%) e 2 não foram identificadas nenhuma das mutações investigadas (2,04%), os quais serão analisados posteriormente por meio do método de sequenciamento para definição do genótipo. Assim, foi determinada a frequência Hb SS > Hb SC > Hb S/ β -talassemia > Hb CC. Os dados gerados apontam ocorrência de discordâncias entre o diagnóstico estabelecido pelo SUS em relação à PCR em 14 amostras (14,29%), haja vista que o SUS realiza o diagnóstico por meio das técnicas de eletroforese de hemoglobina e exames complementares, como hemograma e dosagem de Hb F. Estas discrepâncias podem afetar o direcionamento clínico durante o acompanhamento do portador de AF. Portanto, foi identificado portadores de variantes Hb S e Hb C em homozigose ou em heterozigose composta, além de indivíduos S/ β^+ -talassemia mutação IVSI-6. A análise por biologia molecular mostra-se mais eficiente do que os métodos utilizados pelo SUS para diagnóstico de portadores de DF, contribuindo na melhor caracterização do perfil genético e no direcionamento mais efetivo para acompanhamento e tratamento da fisiopatologia dos portadores destas mutações.

Palavras-Chave: *Polimerase Chain Reaction, hemoglobinopatias, Hb S.*

Agência Financiadora: FAPESB (PET0024/2016 e PET0006/2022), UFOB, CNPq.