



Modificadores Genéticos da Anemia de Células Falciformes em Crianças Angolanas

Brígida Santos^{1,2}, M Delgado³, C Ginete³, J Ferreira³, I Germano⁴, A Miranda⁴, A Arez⁵, P Faustino⁴, M Brito^{1,3}

¹ Centro de Investigação em Saúde de Angola, Caxito

² Hospital Pediátrico David Bernardino, Luanda, Angola

³ Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Portugal

⁴ Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Portugal

⁵ Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Portugal

Correspondência: santosbrigida@yahoo.com.br, telefone 00244 924630280

A anemia de células falciformes (ACF) é uma doença monogênica autossômica recessiva que afecta anualmente mais de 300.000 crianças em todo o mundo sendo particularmente prevalente na África subsariana. Em Angola a prevalência é de 2,4%. As manifestações clínicas são muito heterogêneas com gravidade variável entre os pacientes, influenciada por factores ambientais e genéticos. O objectivo deste estudo foi investigar modificadores genéticos da ACF em Angola. Duzentas crianças com o diagnóstico de ACF foram seleccionadas para a caracterização clínica e foi obtida uma amostra de sangue para a quantificação da hemoglobina fetal, índices hematológicos, genotipagem da deleção alfa-talassémia de 3.7kb por GAP-PCR e determinação dos haplótipos no locus da beta-globina usando NGS. A deleção alfa-talassémia em homozigotia foi de 12,5% e de 55 % em heterozigotia. O haplótipo CAR foi o mais comum, sendo CAR/CAR mais prevalente (92,15%). A hemoglobina fetal teve significância estatística entre os haplótipos. A presença da deleção da alfa-talassémia e a hemoglobina fetal tiveram influência na idade da primeira manifestação da doença, nos eventos clínicos, nos valores hematológicos e na taxa de hemólise observada pelo número reduzido na contagem de reticulócitos. Este estudo fornece uma contribuição relevante para o conhecimento genético dos pacientes com ACF em Angola importante para a prática clínica personalizada.

Palavras-chave: anemia de células falciformes, deleção alfa-talassémia 3.7kb, haplótipos HBB, hemoglobina fetal.

