



B0129

BASES GENÉTICAS DO FENÓTIPO Hp0 NA POPULAÇÃO BRASILEIRA

Érika T. Rosim (Bolsista SAE/UNICAMP), Tânia R. Zaccariotto e Profa. Dra. Maria de Fátima Sonati (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A haptoglobina (Hp) é uma glicoproteína plasmática polimórfica, com propriedades antioxidantes e imunomodulatórias. As combinações de 2 alelos principais (HP1 e HP2), em 16q22, resultam em 3 principais genótipos/fenótipos (Hp1-1, 2-1 e 2-2). Um quarto fenótipo, Hp0, corresponde à redução (hipohaptoglobinemia) ou ausência (ahaptoglobinemia) da Hp sérica. Em populações asiáticas, resulta de uma deleção (Hp^{del}); em populações africanas e caucasianas, de mutações na região promotora do gene HP. Em 142 controles saudáveis, detectamos um indivíduo ahaptoglobinêmico e 16 hipohaptoglobinêmicos ($Hp < 60$ mg/dL); a Hp^{del} foi excluída em todos os casos. Para estudar a região promotora, o fragmento de DNA correspondente, amplificado por PCR, foi seqüenciado em 15 desses casos (1 ahapto e 14 hipohaptoglobinêmicos). Substituições de base foram encontradas em 8 indivíduos: 1 (-T>191G; -C>242T), 2 (-T>104A; -A>55G), 1 (-T>191G; -A>61C), 2 (-T>104A), 1 (-C>242T; -A>61C) e 1 (-C>242T), este último ahaptoglobinêmico. São mutações previamente descritas, sendo -A>61C experimentalmente associada à ahaptoglobinemia. Nossos resultados somam evidências de que as outras substituições de base encontradas também afetam a expressão do gene HP; entretanto, elas não são as únicas responsáveis pelo fenótipo Hp0 na população aqui investigada. Todo o gene HP deve ser seqüenciado.

Haptoglobina - Polimorfismo - População brasileira