



## HAPLÓTIPOS DA HEMOGLOBINA S E SUA RELAÇÃO COM AS CONDIÇÕES CLÍNICAS DOS PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME NO BRASIL

SABRINA VAZ RODRIGUES

**INTRODUÇÃO:** A Doença Falciforme (DF), oriunda do continente africano, tem origem genética na mutação nos genes da globina  $\beta$  que ocasiona o surgimento de hemoglobina variante, denominada Hemoglobina S (HbS). A herança do gene da HbS leva a falcização do eritrócito, promovendo a irreversibilidade da membrana e a redução da vida dos eritrócitos de 120 para 17 dias, resultando em vaso-occlusão e anemia hemolítica crônica. O principal modulador associado ao curso clínico benigno da doença é a Hemoglobina Fetal (HbF), que dificulta a polimerização das moléculas de HbS. A produção de HbF sofre influência de outras variantes, como o sexo, a idade e os haplótipos, que estimulam a expressão dos genes fetais da  $\gamma$ -globina (HGB), e com isso, influenciam no que diz respeito à doença e seus efeitos pleiotrópicos. **OBJETIVOS:** Relacionar os principais haplótipos da hemoglobina S com as condições clínicas dos portadores de Anemia Falciforme no Brasil. **METODOLOGIA:** Trata-se de revisão sistemática da literatura através dos bancos de dados: ScientificElectronic Library Online (SCIELO), U.S National Library of Medicine (Pubmed) e Periódicos da Capes. **RESULTADOS:** A frequência dos haplótipos da HbS, que depende da composição etnogeográfica, comporta-se de forma diferente em todo o país. Os haplótipos predominantes são CAR e BEN e estão associados com a maior gravidade clínica nos pacientes com AF. Estes estão relacionados com maiores complicações clínicas por apresentarem níveis de HbF menores em comparação com os haplótipos SEN e SAUDI, os quais apresentam níveis de HbF elevados e o curso clínico mais brando. **CONCLUSÃO:** As maiores frequências da HbS no Brasil situam-se longo do litoral leste, frequentemente nas regiões que mantinham rotas comerciais com países africanos na época da colonização, principalmente a Bahia e Rio de Janeiro. Embora os haplótipos CAR e BEN sejam mais frequentes no Brasil, a composição genética dessas populações pode mudar com o tempo devido acentuada migração interna de afro-descendentes para outras regiões do país, refletindo nas características diversas da AF na população brasileira

**Palavras-chave:** Anemia falciforme, Haplótipos, Hemoglobina fetal, Falcização, Eritrócitos.