

**INFLUÊNCIA COMBINADA DE ALFA TALASSEMIA E POLIMORFISMOS DA UGT1A1 NOS NÍVEIS SÉRICOS DE BILIRRUBINA E COLELITÍASE EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME**

JOYCE BULCÃO BONAZZONI; LAURA ALÊNCASTRO DE AZEVEDO; MARIELA GRANERO FARIAS; SANDRINE COMPARSI WAGNER; CHRISTINA MATZEMBACHER BITTAR; JOÃO RICARDO FRIEDRICH; LIANE ESTEVES DAUDT; SIMONE MARTINS DE CASTRO

Introdução: A anemia falciforme é uma anemia hemolítica crônica com uma grande variabilidade clínica. Uma das principais complicações é a hiperbilirrubinemia desencadeada pela elevada hemólise nestes pacientes. Associado à hemólise alguns pacientes podem apresentar colelitíase. Sabe-se que o traço alfa talassêmico possui um efeito protetor sobre a condição hemolítica e, que o polimorfismo rs8175347 do gene da enzima UGT1A1 é o responsável pelo decréscimo da glicuronidação hepática da bilirrubina. Objetivos: Determinar a influência combinada de alfa talassemia e do polimorfismo da UGT1A1 na incidência de colelitíase tanto em crianças, como em pacientes adultos com anemia falciforme. Resultados e Conclusões: Até o presente momento, já foram analisados os resultados de 48 pacientes atendidos no ambulatório de Hematologia do HCPA. O traço alfa talassêmico foi identificado por PCR Multiplex e o polimorfismo da UGT1A1 através de eletroforese capilar, utilizando um primer marcado. Os pacientes com genótipo TA7/TA7 apresentaram uma concentração mediana de bilirrubina de 2,5 mg/dL, enquanto os demais pacientes apresentaram uma mediana de 1,6 mg/dL (P=0,006). Não houve associação entre os níveis de bilirrubina e o traço alfa talassêmico, assim como entre colelitíase e o polimorfismo da UGT1A1. Estes achados preliminares sugerem que a enzima UGT1A1 pode influenciar os níveis séricos de bilirrubina na anemia falciforme e auxiliar futuramente como ferramenta para diferenciar uma condição hemolítica aguda pré-existente de um quadro de hiperbilirrubinemia sustentada.