

Indivíduos com anemia falciforme apresentam uma grande variabilidade clínica. Esta variabilidade está associada a diferentes fatores genéticos responsáveis pela modulação do comportamento clínico da anemia falciforme. Entre as complicações clínicas, encontramos diferenças nos níveis de bilirrubina, com uma proporção significativa de pacientes desenvolvendo colelitíase. Sabe-se que o traço alfa talassêmico diminui o grau de hemólise em pacientes falcêmicos e que o genótipo TA7/TA7 do gene da enzima UGT1A1 provoca um decréscimo da glicuronidação, aumentando os níveis de bilirrubina. O objetivo deste trabalho é determinar a influência combinada de alfa talassemia e dos polimorfismos da UGT1A1 na incidência de colelitíase em crianças e pacientes adultos com anemia falciforme. Até o presente momento foram analisados 48 pacientes atendidos no ambulatório de Hematologia do HCPA. O traço alfa talassêmico foi determinado por PCR Multiplex e os polimorfismos da UGT1A1 por eletroforese capilar, com primer marcado. Com relação aos níveis de bilirrubina indireta, os pacientes com genótipo TA7/TA7 apresentaram uma mediana 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 os polimorfismos da UGT1A1. Estes achados preliminares sugerem que o gene 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.