

INVESTIGAÇÃO DAS BASES MOLECULARES DO GENE *RHD* EM PACIENTES Rh NULO

Laisa Yasmin de Souza¹, Tainá de Oliveira¹, Graziella Ribeiro de Sousa^{1,2}

¹Claretiano-Centro Universitário, Batatais, São Paulo.

²Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo.

INTRODUÇÃO

O sistema sanguíneo Rh é um dos mais complexos e imunogênicos dos grupos sanguíneos humanos, sendo formado por uma família de 54 antígenos, dentre esses, o antígeno D (RhD); o fator mais imunogênico desse sistema e inteiramente associado ao fenótipo do complexo Rh. No entanto, apesar do gene *RHD*, que codifica o complexo RhD, ter mais de 170 alelos descritos, esse gene ainda não foi completamente caracterizado, principalmente, em pacientes Rh nulo. O Rh nulo é um distúrbio genético autossômico recessivo, caracterizado pela perda da expressão dos antígenos Rh. Os pacientes Rh nulo manifestam uma leve e moderada anemia hemolítica e suas hemácias mostram alterações na morfologia (estomatocitose), embora as bases genéticas desse fenótipo tenham sido descritas em vários relatos de casos, ainda há pouca informação sobre as diferentes mutações do gene *RHD*.

OBJETIVO

O objetivo deste presente projeto, portanto, tem seu escopo na descrição das variantes genéticas do gene *RHD* em pacientes Rh nulo.

MATERIAIS E MÉTODOS

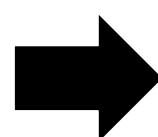
Mutação genética *RHD*

Proteína RhD

Rh50

Alterações moleculares

Rh Null



RESULTADOS E DISCUSSÃO

Caso 1: *RHD* presente e inalterado. Alterações no éxon 2 do gene *RHAG* c.310C>T.

Caso 2: Deleção completa no gene *RHD* e duplicação de 7pb em *RHCE*.

Caso 3: Deleção completa no gene *RHD* e deleção de um nucleotídeo no éxon 7 do *RHCE*.

Caso 4: Não foram identificadas alterações no gene *RHD*. Mutação no gene *RHAG* e no *RHCE*.

Caso 5: Deleção completa no gene *RHD* e mutação no gene *RHCE*.

Caso 6: *RHD* presente e inalterado. Mutação de exclusão do gene *RHAG*.

CONCLUSÃO

O gene *RHD* está envolvido na maioria dos casos positivos Rh nulo, com uma proporção de deleção completa em 67% (4/6), enquanto que os genes *RHCE* e *RHAG* apresentam diferentes variantes alélicas com todas as alterações moleculares distintas. Por fim, a caracterização molecular das alterações genéticas do gene *RHD* nesse distúrbio autossômico recessivo deve ser recomendada, principalmente, em famílias com casos desse fenótipo, pois permite o diagnóstico e um acompanhamento preciso, principalmente em recém-nascidos.

FINANCIAMENTO

Não se aplica.