

VI. Conclusões

As hemoglobinopatias são caracterizadas pela presença de mutações nos genes globínicos. Estas podem resultar na produção de Hbs com estrutura alterada (variantes de Hb) ou na síntese reduzida de cadeias globínicas (talassémias).

A realização deste trabalho permitiu identificar as várias variantes α de Hb identificadas no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Por outro lado permitiu a identificação de duas novas variantes, Hb HUC e Hb Iberia. Ambas foram estudadas a nível molecular e funcional.

Verificou-se que a Hb HUC é caracterizada pela mutação $\alpha 40(\text{C5})(\text{Lys} \rightarrow \text{Asn})(\text{AAG} \rightarrow \text{AAT})$ ($\alpha 1$) a qual ocorre no contato $\alpha 1\beta 2$. Funcionalmente, esta é uma variante estável e apresenta uma ligeira alta afinidade para o oxigénio na presença de 2,3-DPG.

A Hb Iberia é caracterizada pela mutação $\alpha 104(\text{G11})(\text{Cys} \rightarrow \text{Arg})(\text{TGC} \rightarrow \text{CGC})$ ($\alpha 2$) que ocorre no contato $\alpha 1\beta 1$. Funcionalmente, é uma variante estável.

Pela análise das várias variantes, descritas e não descritas, foi possível verificar que o fenótipo apresentado pelas mesmas depende principalmente do local onde ocorre a mutação e das propriedades dos aminoácidos envolvidos.

