

DETERMINAÇÃO DA FASE HAPLOTÍPICA E TAXA DE RECOMBINAÇÃO NO CLUSTER DA BETA-GLOBINA EM POPULAÇÕES DO RECÔNCAVO BAIANO.

Wellington dos Santos Silva¹

Maria Nazaré Klautau²

Cesar Kope Grisolia³

Os métodos usuais de genotipagem não fornecem informação sobre a fase haplotípica, a qual é necessária para análises de recombinação a partir de dados moleculares. Os haplótipos podem ser obtidos, a um custo considerável, experimentalmente ou (parcialmente) através da genotipagem de membros adicionais da família. Nós utilizamos o programa PHASE v2.1.1 para determinar os haplótipos de seis polimorfismos de restrição no complexo de genes da β -globina (*HincII-5' ϵ , *HindIII- γ* , *HindIII- α* , *HincII- $\psi\beta 1$* , *HincII-3' $\psi\beta 1$* e *HinfI 5' β*), situados a 5' do gene β , em 272 cromossomos β^A , β^S e β^C de indivíduos afrodescendentes do Recôncavo Baiano. A determinação da fase haplotípica foi feita através do método sem recombinação e dos métodos de recombinação com: variação entre os marcadores, presença de *hotspot* em região desconhecida e com presença de *hotspot* entre os sítios *Hinc II 3' $\psi\beta 1$* e *Hinf I 5' β* . Foram identificados dezenove haplótipos ligados aos cromossomos β^A e três, ligados aos cromossomos β^S e β^C . O método utilizado para detectar a presença e avaliar a intensidade de *hotspot* recombinacional na região genômica analisada revelou uma intensidade de recombinação entre os sítios *Hinc II 3' $\psi\beta 1$* e *Hinf I 5' β* cerca de 34 vezes superior à intensidade detectada entre os outros sítios. Este resultado é consistente com os estudos que revelaram taxas de recombinação 3 a 30 vezes maiores para uma região de 9 Kb que fica entre o *cluster 5'* e o *cluster 3'* da β -Globina humana, a mesma região que fica entre os sítios *Hinc II 3' $\psi\beta 1$* e *Hinf I 5' β* .*

Palavras-chave: Haplótipos; Recombinação; Recôncavo Baiano.

¹Professor de Genética Humana da Faculdade Adventista da Bahia.

² Professora do Departamento de Genética da Universidade de Brasília.

³ Professor do Departamento de Genética da Universidade de Brasília.