

## **II. Objetivos**



A realização deste trabalho teve como principais objetivos:

- 1) Realizar o levantamento de todas as variantes  $\alpha$  de Hb, descritas, identificadas no laboratório e analisar o efeito das mutações na estrutura e função da Hb, por estudos *in silico*.
- 2) Implementar a técnica de Real-time PCR no laboratório para quantificação dos níveis de mRNA  $\alpha$  e  $\beta$ -globínico presente em amostras. O uso desta técnica permite detetar a presença de mutações que afetem a transcrição dos genes globínicos.
- 3) Descrever a nível molecular e funcional, por estudos moleculares, *in silico* e funcionais, duas novas variantes  $\alpha$  de Hb identificadas no laboratório.

