

## LABORATÓRIO DE INVESTIGAÇÃO DE HEMOGLOBINOPATIAS – FACULDADE DE FARMÁCIA - UFRGS

As hemoglobinopatias são alterações genéticas que atingem a molécula de hemoglobina, sendo resultantes de mutações nos genes que codificam as cadeias alfa e beta da proteína. São as desordens hereditárias mais comuns em seres humanos, afetando, aproximadamente, 7% da população mundial. A maioria das variantes estruturais da hemoglobina são benignas, no entanto, as mutações que ocasionam modificações nas estruturas secundária e terciária da proteína podem ser clinicamente significantes. Atualmente, mais de 1.300 mutações no gene da hemoglobina já foram descritas em todo o mundo, sendo as mais frequentes e clinicamente significantes as variantes estruturais Hb S, Hb C e Hb D.

A população brasileira caracteriza-se por apresentar grande heterogeneidade genética, derivada da contribuição que lhes deram os seus grupos raciais formadores e dos diferentes graus de miscigenação nas várias regiões do país. No Brasil, acredita-se que a contínua atividade miscigenatória tenha facilitado a propagação das hemoglobinas variantes em nosso meio. Estudos realizados em diferentes regiões do Brasil demonstram que entre as hemoglobinas variantes, as do tipo Hb S e Hb C são as detectadas com maior frequência. Além destas, muitas outras hemoglobinas variantes, menos frequentes, têm sido descritas.

O benefício do diagnóstico e da intervenção precoce no acompanhamento das hemoglobinopatias tem levado à ampla difusão em todo mundo de programas para a detecção precoce destas condições. Através dos programas de triagem neonatal, consegue-se reduzir as taxas de morbidade e mortalidade nos primeiros 5 anos de vida, através do uso profilático de penicilina, da administração de vacina anti-pneumococo e de outros cuidados intensivos, que aumentam significativamente a sobrevivência e a qualidade de vida dos seus portadores, diminuindo as suas seqüelas e atenuando as suas complicações clínicas. Em 2001, o Ministério da Saúde incluiu as hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho), reconhecendo a sua relevância na saúde pública do Brasil. Também a triagem laboratorial de síndromes falciformes exerce um papel importante na identificação e caracterização das hemoglobinopatias no pré-natal, sendo fundamental para a redução da morbimortalidade das gestantes e neonatos com doenças falciformes.

Embora tratáveis, as hemoglobinopatias são desordens genéticas, reforçando a importância da sua prevenção. O aconselhamento genético, em um contexto educativo, pode contribuir para reduzir a sua incidência.

A diversidade genética das hemoglobinopatias leva frequentemente a necessidade do emprego combinado de métodos para seu diagnóstico. Dados como estado clínico, hematológico e origem racial do paciente são relevantes e auxiliam o diagnóstico. Tendo em vista a alta frequência de heterozigotos e a gravidade clínica dos homozigotos na nossa população, justifica-se a implantação de um serviço capaz de identificar corretamente os indivíduos afetados. Logo, o diagnóstico preciso, seguido do tratamento precoce dos doentes pode promover melhora da qualidade de vida. Além do que, os portadores devem dispor de um serviço de aconselhamento genético, capaz de fornecer informações e orientações necessárias para sua condição.

O investimento na implantação de um Laboratório Especializado em Hemoglobinas na Faculdade de Farmácia da UFRGS significa uma melhora imediata na qualidade do diagnóstico laboratorial da doença triada, destacando suas particularidades e especificidades. Este laboratório tem recebido amostras de pacientes com anemias a esclarecer e em investigação de hemoglobinopatias da rede SUS, recebe amostras para estudos confirmatórios de RNs e familiares do Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS e realiza a triagem no pré-natal de gestantes atendidas nos postos de saúde do município de Porto Alegre. O laboratório coleta e/ou recebe amostras que são analisadas por diferentes métodos, tais como hemograma, contagem de reticulócitos, identificação de hemoglobinas variantes por Cromatografia Líquida de Alta Eficiência (HPLC) e Focalização Isoelétrica (FIE). Também realiza estudos moleculares utilizando tecnologia altamente especializada em parceria com a FEPPS-RS.

Atualmente, mediante o emprego da tecnologia molecular no estudo da base genética das hemoglobinopatias e talassemias, estratégias de compreensão dos mecanismos da doença têm sido apresentadas fornecendo suporte para um diagnóstico correto e tratamento mais eficaz. Quando diagnosticadas precocemente e tratadas corretamente, levando em consideração que o papel da família no tratamento é imprescindível, a morbidade e mortalidade podem ser expressivamente reduzidas, conforme estudos já consagrados na literatura médica.

A promoção do conhecimento sobre as doenças e suas manifestações, associado a práticas educativas dirigidas aos profissionais de saúde e população, são medidas que intrinsecamente ligadas ao diagnóstico precoce, permitem ações organizadas e de eficácia comprovada na prevenção.