

LABORATÓRIO DE REFERÊNCIA EM HEMOGLOBINOPATIAS – EDIÇÃO 2016

Coordenadora Profa. Simone Martins de Castro; Bolsista Thamires Borges de Oliveira; Juliana Longo Macedo; Tarciana Grandi.

Hemoglobinopatias resultam de mutações nos genes codificadores das cadeias alfa (α) e beta (β) da molécula de hemoglobina (Hb), conferindo alterações na sua produção. As hemoglobinas variantes mais frequentes e com significado clínico são a hemoglobina S e hemoglobina C. Estas desordens possuem padrão autossômico recessivo, e afetam, aproximadamente, 7% da população mundial. Entre as síndromes falciformes, a Anemia Falciforme é a principal representante. Outras hemoglobinas variantes podem ser originadas e possuem graus variados de gravidade, manifestações clínicas e hematológicas. No Brasil, a propagação de hemoglobinopatias deve-se à sua grande heterogeneidade genética, herança dos diferentes grupos raciais formadores e diversos graus de miscigenação nas várias regiões do país. Durante a gestação, a doença falciforme está associada a complicações materno-fetais, podendo agravar a doença e interferir na evolução normal da gestação. Após o nascimento é responsável por um quadro grave de anemia hemolítica crônica. Por representar um problema de saúde pública, o Ministério da Saúde, incluiu a triagem de hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal, como alternativa de prevenção e controle das hemoglobinopatias no Brasil e no pré-natal para reduzir a morbimortalidade materno-infantil e garantir o acompanhamento da gestante com qualidade e rapidez. Devido à diversidade genética das hemoglobinopatias, a alta frequência de heterozigotos e a gravidade clínica dos homozigotos na nossa população, justifica-se a implantação de um laboratório especializado capaz de identificar os indivíduos afetados, através o emprego combinado de métodos para seu diagnóstico. O diagnóstico correto e o tratamento precoce dos doentes podem promover melhora na sobrevivência e na qualidade de vida dos pacientes. O público alvo são pacientes da rede SUS, sem acesso a exames de alta complexidade e pacientes com diagnóstico de anemia a esclarecer. Este projeto tem sido desenvolvido há mais de 10 anos em nossa unidade. Amostras de sangue de pacientes são coletadas na Faculdade de Farmácia. Exames de triagem são realizados e se necessário o material é encaminhado para estudos moleculares. São oferecidas técnicas, utilizando tecnologias como sequenciamento genético, pesquisa das mutações mais frequentes de talassemia beta e alfa. Os alunos têm a oportunidade de vivenciar rotinas laboratoriais que são executadas em diferentes laboratórios. Amostras de sangue recebidas pelo projeto têm proporcionado o desenvolvimento de projetos de pesquisa e a captação de recursos financeiros, através de editais que auxiliam no desenvolvimento de novas tecnologias. O projeto atual, também visa a elaboração de cartilhas de orientação sobre a doença falciforme para os pacientes e para profissionais de saúde. As cartilhas serão distribuídas nas unidades de saúde de Porto Alegre que acompanham pacientes com anemia falciforme. É de extrema importância, para os portadores de doença falciforme que esta seja diagnosticada precocemente, tendo um acompanhamento e tratamento adequado. Sendo assim, a cartilha deverá orientar os profissionais de saúde para que eles possam auxiliar no diagnóstico e tratamento, e aos pacientes fornecer informações sobre a doença que possam ajudar a proporcionar uma melhor qualidade de vida. O diagnóstico correto previne a aplicação de procedimentos e terapias equivocadas, e ainda fornece material para o estudo de aspectos estruturais, funcionais e antropológicos.

Descritores: hemoglobinopatias; diagnóstico laboratorial; anemia falciforme; cartilha