

HEMOGLOBINOPATIAS: IMPORTÂNCIA DO LABORATÓRIO NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Coordenador: SIMONE MARTINS DE CASTRO

O que são hemoglobinopatias? Hemoglobinopatias são alterações resultantes de mutações nos genes que codificam a molécula da hemoglobina. A população brasileira tem como característica uma grande heterogeneidade genética, decorrente da miscigenação nas várias regiões do país. Essa grande mistura de raças (miscigenação) pode gerar combinações diferentes de Hb Variantes e as manifestações clínicas irão depender da gravidade ou não dessas combinações. Por isso, o benefício de um diagnóstico diferencial e o acompanhamento dos pacientes e familiares, para um aconselhamento genético e um tratamento mais eficaz, são de extrema importância, pois assim, se consegue promover uma melhor qualidade de vida. As variantes estruturais da hemoglobina são na grande maioria benignas, no entanto, àquelas formadas pela substituição de aminoácidos nas cadeias globínicas podem ser clinicamente significantes, pois ocasionam modificações nas estruturas secundária e terciária do tetrâmero da proteína. Atualmente, mais de 1.300 mutações no gene da hemoglobina já foram descritas, sendo as mais frequentes e clinicamente significantes as variantes estruturais Hb S, Hb C e Hb D. Embora as hemoglobinopatias e as talassemias sejam dois grupos de doenças geneticamente distintas, as manifestações clínicas de ambas incluem anemia de severidade variada e variável patofisiologia. A identificação correta e a classificação destas alterações têm grande importância nas áreas médicas, genéticas e bioquímicas. Tendo em vista que hoje as hemoglobinopatias são consideradas um problema de saúde pública, o objetivo da nossa ação de extensão é proporcionar, através da prestação de serviços, um diagnóstico diferenciado e de qualidade, principalmente a populações que não teriam acesso a esses serviços. E de que maneira nós prestamos esses serviços à comunidade? Desde 2004 a Faculdade de Farmácia tem analisando as amostras de sangue periférico de pacientes encaminhados ao Laboratório de Hemoglobinas da Faculdade de Farmácia através dos Serviços de Triagem Neonatal ou médicos da Rede SUS com anemia a esclarecer. O Laboratório também atende laboratórios da rede privada, laboratórios do interior do estado e outros grupos de pesquisa. Essas amostras são analisadas por diferentes técnicas laboratoriais como hemograma (para visualização da morfologia, do aspecto das células sangüíneas) HPLC e IEF (para detecção de possíveis Hb Variantes). Nossos resultados mostram que quase metade (48,2%) dos pacientes encaminhados eram portadores de

hemoglobinopatias. Podemos dividir os resultados em 3 grupos: Pacientes Normais - cuja anemia não tem causa genética. Pacientes Doentes - que precisam de um acompanhamento mais detalhado devido às manifestações clínicas da doença. Este grupo pode, ainda, ser subdividido em doentes graves ou doentes moderados, devido às diferentes combinações de Hb variantes, como já citado anteriormente. E os Pacientes Portadores Assintomáticos (heterozigotos) - que apesar de não apresentarem sintomatologia, na maioria dos casos levam uma vida normal, necessitam de aconselhamento genético. Ao longo destes anos que esta ação tem sido oferecida, já analisamos 2673 amostras de pacientes. O alto número de heterozigotos identificados demonstra a importância do serviço prestado à comunidade, pois, através do diagnóstico e do conhecimento dessas Hb variantes, permite a instalação de programas educacionais e assistenciais ao paciente e à população em geral, para uma melhor qualidade de vida. Além do desenvolvimento laboratorial da ação, o extensionista participa de atividades com os alunos de graduação em Farmácia através do auxílio ao professor (prof^a. Simone) nas aulas práticas e demonstrativas sobre as técnicas laboratoriais (aula de Eletroforese de Hb), tem um contato mais direto com a comunidade por meio de saídas de campo a fim de fornecer esclarecimento e orientação. A captação de amostras diferenciadas através do projeto de extensão, tem proporcionado a elaboração de projetos de pesquisa dentro da unidade. 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.