

## DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DAS HEMOGLOBINOPATIAS

Coordenador: SIMONE MARTINS DE CASTRO

Autor: Ana Paula Santin

**Introdução:** As hemoglobinopatias compreendem um grupo de distúrbios hereditários que afetam os genes responsáveis pela síntese das globinas, sendo que 1.200 mutações das cadeias globínicas já foram descritas. As duas hemoglobinas variantes mais freqüentes na população brasileira são Hb S e Hb C, ambas de origem africana, conseqüências do comércio da escravidão. No Rio Grande do Sul a freqüência do traço falciforme é de 1:76 e a da Doença Falciforme é de 1:9.000. Na anemia falciforme, a hemoglobina S é formada pela substituição de um aminoácido na cadeia beta, resultando na polimerização da hemácia quando desoxigenada. Os heterozigotos para Hb S têm um único alelo alterado e não apresentam clínica como os homozigotos. A crise vaso-oclusiva é uma complicação comum em pacientes com a Doença Falciforme. A correta identificação dessas alterações genéticas requer o emprego combinado de vários métodos. **Objetivos:** implantar um centro de referência para diagnóstico laboratorial de hemoglobinopatias, estabelecendo as freqüências de hemoglobinas variantes e talassemias em pacientes encaminhados por médicos e serviços de saúde em investigação de anemias a esclarecer. **Métodos:** No período de outubro de 2002 a dezembro de 2005, foram realizados hemograma, reticulócitos, HPLC e IEF em amostras de sangue periférico. Para o estudo estatístico foi utilizado o programa EPI-INFO, versão 6.0 e SPSS versão 11.0. **Resultados:** Foram atendidos 1914 pacientes, 54,6 % do sexo feminino e 45,4 % do sexo masculino, com idades entre 1 mês e 74 anos. Os perfis hemoglobínicos identificados na amostra foram: Hb AA 961(50,2%), Hb AS 579 (30,3%), Hb AC 107 (5,6%), Hb. AD 23 (1,2%), Hb SS 22 (1,1%), Hb SC 6 (0,3%), HbDD 1 (0,1%), Talassemia beta 132 (6,9%), Talassemia alfa 2 (0,1%), Talassemia beta<sup>0</sup> 2 (0,1%), S/Talassemia beta 7 (0,4%) e inconclusivos 60 (2,8%). Nossos resultados demonstram que existem diferenças entre o perfil hemoglobínico destes grupos, sugerindo que a heterozigose exerça uma influência no perfil hematológico. **Conclusão:** A alta freqüência de hemoglobinas variantes e talassemias identificada na amostra demonstram a necessidade de um diagnóstico adequado e precoce para melhor compreensão das hemoglobinopatias e com isso propiciar a instalação de programas comunitários com uma equipe multidisciplinar com aspectos assistências e educacionais. Para isso torna-se necessário a implantação de um centro de referência para a identificação precoce dos portadores dessas anomalias. A doença falciforme é um problema de

saúde pública, devendo receber a atenção significativa por partes daqueles que pensam, investem, executam e avaliam as políticas públicas do país. Os pacientes e familiares necessitam receber informações precisas e serem acompanhados por que contemplem a complexidade da doença. No entanto, faltam profissionais capacitados para isso, fato que pode levar a discriminação e estigmatização de portadores.