

AVALIAÇÃO LABORATORIAL DE COAGULOPATIAS E TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS

Coordenador: ELIANE BANDINELLI

Autor: PAOLA BARBOSA SIRONI

Aproximadamente 95% das doenças hemorrágicas hereditárias envolvem os fatores de VIII, IX e von Willebrand, cujas deficiências causam Hemofilia A, Hemofilia B e doença de von Willebrand, respectivamente. As mutações Fator V Leiden e 20210A no gene da Protrombina estão presentes em cerca de 50% dos pacientes com trombose venosa recorrente, sendo as trombofilias hereditárias mais frequentes em pacientes com esta doença. A identificação das doenças hemorrágicas e das trombofilias hereditárias é importante na conduta terapêutica do paciente e para o aconselhamento genético. A atividade desenvolvida visa realização de testes laboratoriais para a identificação destes distúrbios da hemostasia. Os pacientes são encaminhados pelos médicos dos Serviços de Saúde e atendidos com hora marcada. Durante o atendimento, é realizado um questionário sobre os sintomas hemorrágicos ou de trombose pessoal e familiar, e o sangue do paciente é coletado para a realização dos testes. Nos pacientes com suspeita de doenças hemorrágicas são realizados os testes de triagem (tempo de protrombina, tempo de tromboplastina parcial ativado) e dosagens dos fatores VIII, IX e von Willebrand, estes testes são realizados com o plasma do paciente. Nos pacientes com suspeita de trombofilias, o DNA é extraído do sangue e as mutações Fator V Leiden e 20210 A no gene da protrombina são identificadas através de PCR, seguido de clivagem com enzimas de restrição específicas para cada mutação. Desde o início do projeto (abril de 2006) foram atendidos 138 pacientes, dos quais 112 realizaram exames para a identificação de doenças hemorrágicas e 26 para identificação de trombofilias hereditárias.