
Incidência de hemoglobinopatias entre pacientes anêmicos nos municípios de Barueri e Registro

Maiara Maria Romaneli SILVA¹, Karolina Fernandes ROSA¹, Nathália ROCHA¹, Karen MIGUITA², Raimunda Telma Macedo SANTOS², Leonardo José Tadeu de ARAÚJO².

¹Bolsista do Programa de Aprimoramento Profissional (PAP)

²Núcleo de Hematologia e Bioquímica - Centro de Patologia - Instituto Adolfo Lutz

As hemoglobinopatias são causadas por mutações nos genes responsáveis pela síntese das globinas, geralmente afetando a sua formação estrutural. Esta alteração faz com que a sobrevivência das hemácias seja menor, acarretando em uma anemia crônica¹. Ocorrem por distúrbios hereditários recessivos e possui alta taxa de morbidade no mundo². Aproximadamente 15 % da população é portadora assintomática de formas de anemias hereditárias³. No Brasil a miscigenação influenciou na dispersão dos genes anormais, acarretando no aumento destas doenças, como as talassemias e a anemia falciforme². A anemia falciforme tem origem africana, já as talassemias são frequentes em locais onde houve colonização italiana³. Entre as hemoglobinas variantes, as que são mais frequentes na população brasileira são a S (HbS) e a C (HbC), representando um importante problema na saúde pública². Considerando o caráter hereditário destas doenças, cabe ressaltar a importância de um diagnóstico laboratorial precoce e um aconselhamento genético, que serve para reduzir a incidência destas hemoglobinopatias, principalmente em homozigose e/ou duplo heterozigoto, como no caso da hemoglobina SC (HbSC)^{2,4}. O grau de anemia causado pela doença é variável. Entretanto quando em homozigose, o fenótipo é clinicamente mais significativo e geralmente cursa com anemia grave, enquanto na heterozigose, os portadores podem ser assintomáticos. Dessa forma, o objetivo desse estudo

foi avaliar a incidência de hemoglobinopatias em pacientes, atendidos pelo Sistema Único de Saúde (SUS) nos municípios de Barueri e Registro, com quadro clínico de anemia a esclarecer.

Foram selecionados 685 pacientes entre 1 e 80 anos de ambos os gêneros, com quadro clínico de anemia a esclarecer, cuja amostra de sangue foi encaminhada para o Núcleo de Hematologia e Bioquímica do Centro de Patologia do Instituto Adolfo Lutz, no período de janeiro de 2012 a abril de 2015. A metodologia empregada para o diagnóstico de hemoglobinas variantes foi a eletroforese quantitativa em acetato de celulose, em pH alcalino, eletroforese qualitativa em ágar, em pH ácido, e testes complementares como falcização, resistência globular osmótica e pesquisa de HbH.

Dos 685 casos de anemia a esclarecer, 131 (19 %) foram diagnosticados como portadores de hemoglobinas variantes. A maioria dos pacientes (77 %) eram heterozigotos para hemoglobina S (n=101), enquanto 11 % possuíam o fenótipo SS (n=15). Este achado corrobora os resultados de outros estudos epidemiológicos, mostrando que a HbS é a hemoglobina variante mais incidente no Brasil. Sua presença dentre os fenótipos encontrados foi expressiva, provando a importância do seu diagnóstico mesmo em portadores assintomáticos. A hemoglobina C apareceu em 11 % (n=15) dos pacientes, sendo 8 % (n=11) em heterozigotos (HbAC), que são normalmente assintomáticos. A homozigose (HbCC) causa anemia de leve à

moderada e representou apenas 2 % dos casos (n=2). O fenótipo HbSC que, apesar de menos incidente, pode causar anemia de moderada à grave, foi também identificado em 2 % dos casos (n=2). (Figura 1).

Diante dos dados apresentados e da expressiva incidência de hemoglobinas variantes, o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético mostra-se essencial na abordagem dessas doenças, pois colaboram para a conscientização dos heterozigotos, mostrando que eles podem gerar uma prole homozigótica ou até mesmo combinações diferentes de hemoglobinas variantes, ocasionando um grande impacto clínico na saúde pública.

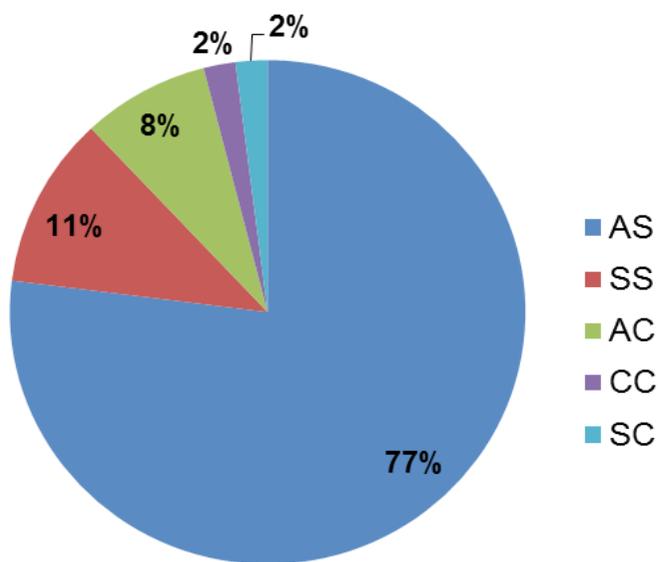


Figura 1. Percentual de hemoglobinas variantes

REFERÊNCIAS

1. Teixeira PMS. Hemoglobinopatias: clínica, diagnóstico e terapêutica [dissertação de Mestrado]. Coimbra: Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2014.
2. Orlando GM, Naoum PC, Siqueira FAM, Bonini-Domingos CR. Diagnóstico laboratorial de hemoglobinopatias em populações diferenciadas. Rev Bras de Hemato e Hemo. 2000; vol 22.
3. Leoneli GG, Imperial RE, Marchi-Salvador DP, Naoum PC, Bonini-Domingos CR. Hemoglobinas anormais e dificuldade diagnóstica. Rev Bras de Hemato e Hemo. 2000; vol 22.
4. Brasil. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes. Brasília: ANVISA; 2002. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/diagnostico.pdf>.