

Incidência de hemoglobinas anômalas na rotina da Seção de Hematologia do Instituto Adolfo Lutz-Central

Marilena OSHIRO¹; Kimiyo NONOYAMA¹; Vânia Maria CAÇÃO¹; Cristiani M. SALZONE¹; Marina Y.N. ODA²

¹Instituto Adolfo Lutz-Central – Seção de Hematologia; ²Instituto Adolfo Lutz-Central – Seção de Recepção e Colheita de Material

Hemoglobinopatias formam um grupo de doenças genéticas causadas por mutações nos genes da cadeia globínica. São classificados em relação a: alterações estruturais, o qual resulta na síntese de proteína anormal (hemoglobinas variantes); alterações quantitativas na produção de cadeias globínicas (talassemias); persistência da síntese de hemoglobina fetal durante a vida adulta (PHHF – Persistência Hereditária de Hemoglobina Fetal). A HbS, Hb C e a β -Talassemia são clinicamente as alterações mais importantes das hemoglobinopatias, principalmente nas formas homozigotas ou com interações entre si. No Brasil, vários estudos epidemiológicos demonstram a alta incidência do gene da HbS, estima-se que 7 milhões de brasileiros sejam portadores deste gene. A patologia causada por este gene em homozigose (HbSS) ou em heterozigose interagindo com outra mutação (HbS/ β -Talassemia; HbS/HbC) é conhecida como Doença Falciforme. É uma doença de alta mortalidade e morbidade que necessita de um diagnóstico precoce e de uma terapia adequada. A Seção de Hematologia do Instituto Adolfo Lutz-Central, além de realizar testes para diagnóstico de hemoglobinopatias, oferece assessoria e treinamento laboratorial à Rede Pública de Saúde. A rotina se baseia na realização das seguintes técnicas: 1 –

Teste de solubilidade para HbS, 2 – Teste de resistência globular a NaCl 0,36%, 3 – Coloração intraeritrocitária de HbH, 4 – Eletroforese em pH ácido e alcalino, 5 – Dosagem de HbF e A₂. Somente em alguns casos utilizamos as técnicas de eletroforese de globina e focalização isoeletrica.

No período de abril/2000 a setembro/2001 foram analisadas 1.541 amostras de sangue periférico de pacientes com anemia a esclarecer ou com suspeitas de hemoglobinopatia, provenientes de diversos Centros de Saúde e Hospitais da região metropolitana de São Paulo. Os resultados estão expresso na tabela 1.

A alta incidência de hemoglobinopatia encontrada em nosso laboratório de 26,3%, se deve ao fato de que o grupo analisado era indivíduos que apresentavam características hematológicas de anemia nutricional ou com quadro clínico sugestivo de hemoglobinopatias ou histórico familiar. Porém, a prevalência foi da Hb S de 19,8%, sugerindo a alta incidência do gene Beta S na população metropolitana da cidade de São Paulo. Este trabalho de incidência de Hb anômalas em nossa rotina coincide com outros trabalhos que mostram a prevalência, principalmente da Hb S na população brasileira, mostrando a importância que ela representa para a Saúde Pública.

Tabela 1. Frequência de fenótipo hemoglobínico encontrado em 1.541 pacientes com suspeitas de hemoglobinopatias ou com anemia a esclarecer.

	Tipos de Fenótipos Hemoglobínicos											
	AA	AS	SS	S/ β Tal	SC	AC	CC	AI	β Tal	AH*	AF*	CSpring
n	1.136	190	75	23	17	30	02	01	58	02	02	05
%	73,7	12,3	4,9	1,5	1,1	1,9	0,13	0,06	3,8	0,13	0,13	0,32

AA – Hemoglobina Normal

AS – Hb S em heterozigose

SS – HbS em homozigose

S/ β Tal – HbS + Talassemia Beta

SC – HbS + Hb C

AC – Hb C em heterozigose

CC – HbC em homozigose

AI – HbI em heretozigose

β Tal – Sugestivo de Talassemia Beta heterozigótica

AH* – Hb H – Sugestivo de Talassemia Alfa heterozigótica

AF* – Hb F – Sugestivo de Persistência Hereditária de Hb Fetal (PHHF)

CSpring – Sugestivo de HbConstant Spring