

Tizye Lima Rizzo; Joyce Bonazzoni; Sandrine C. Wagner ; Simone M. de Castro (coordenadora)  
 2 Departamento de Genética – UFRGS  
 Departamento de Análises - Faculdade de Farmácia – UFRGS  
 e-mail: tizye\_rizzo@yahoo.com.br,

## Introdução

Hemoglobinopatias são alterações genéticas, resultando de mutações nos genes que codificam as cadeias alfa e beta da molécula de hemoglobina. A população brasileira caracteriza-se por apresentar grande heterogeneidade genética. Um diagnóstico preciso, seguido do tratamento precoce pode promover melhora na qualidade de vida dos doentes. Este estudo teve como objetivo estabelecer a prevalência de hemoglobinas variantes e talassemias em pacientes encaminhados, pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal ou por médicos da rede SUS ou privada, com anemias a esclarecer, ao laboratório da Faculdade de Farmácia da UFRGS, para estudos confirmatórios de hemoglobinas

## Materiais e Métodos

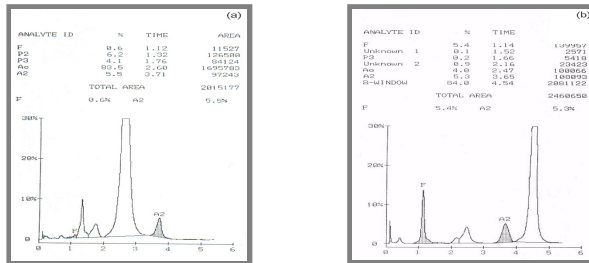


Figura 1: cromatogramas obtidos por HPLC de pacientes (a)  $\beta$  – talassêmico e (b) Síndrome Falciforme

## Resultados

Tabela 1: Perfil hemoglobínico no período de outubro de 2002 à julho de 2010, no Laboratório de Hemoglobinas da Faculdade de Farmácia - UFRGS

Perfil Hemoglobínico	N	%
Hb AA	1.390	52,0
Hb AS	690	25,8
Hb AC	118	4,4
Hb AD	25	1,0
Hb SS	61	2,3
Hb SC	17	0,6
Hb DD	3	0,1
Hb SD	1	0,04
S/ $\beta$ Tal	18	0,7
Tal $\beta$	167	6,2
Tal $\alpha$	35	1,3
Hb Variantes raras	148	5,5
<b>Total</b>	<b>2.673</b>	<b>100</b>

## Discussão e Conclusão

A identificação e a classificação corretas das hemoglobinopatias e talassemias têm grande importância nas áreas médicas, genéticas e bioquímicas. O Laboratório Especializado em Hemoglobinas na UFRGS significa uma melhora imediata na qualidade do diagnóstico laboratorial da doença triada, destacando suas particularidades e especificidades. O traço falciforme (Hb AS), seguido da talassemia  $\beta$ , foram as alterações identificadas com maior frequência dentre as amostras analisadas. Em relação as Hb Variantes, das 148 diagnosticadas, já 73 foram identificadas, representando 5,5% do total de amostras. Pelas tecnologias empregadas em nosso estudo, o diagnóstico permitiu, além de um diferencial das anemias, estratégias de compreensão dos mecanismos das hemoglobinopatias e talassemias para apoiar um diagnóstico correto, um tratamento eficiente e maior a qualidade de vida da nossa população.