

## **HEMOGLOBINOPATIAS: UMA REALIDADE NO RS**

Coordenador: SIMONE MARTINS DE CASTRO

Autor: Ana Paula Santin

A hemoglobina é uma proteína conjugada constituída por um tetrâmero formado por dois pares de cadeias polipeptídicas (globinas). De acordo com a fase do desenvolvimento, diferentes tipos de cadeias globínicas são sintetizadas, resultando na formação de diferentes hemoglobinas: embrionária, fetal e adulta. As frações normais comuns em um adulto saudável são: Hb A, Hb A<sub>2</sub> e Hb F. As hemoglobinopatias são anemias hemolíticas que resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas alfa e beta da molécula de hemoglobina. Estas anemias hereditárias por defeito da hemoglobina estão entre as doenças genéticas mais comuns nos seres humanos. Compreendem um grupo de condições de variável complexidade. Até o momento, cerca de 1300 mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas já foram descritas. A apresentação clínica destas anemias hemolíticas varia desde assintomática até incompatível com a vida. De uma maneira geral, as anemias hereditárias podem ser divididas em dois grupos: as hemoglobinopatias caracterizadas pela presença de hemoglobinas estruturalmente anormais, também denominadas de variantes, e as talassemias alfa ou beta caracterizadas pela síntese deficiente de uma ou mais cadeias polipeptídicas. A população brasileira caracteriza-se por apresentar grande heterogeneidade genética, derivada dos seus grupos raciais formadores e dos diferentes graus de miscigenação nas várias regiões do país. Estudos de prevalência regionais demonstram que as hemoglobinas variantes mais frequentes e clinicamente significantes em nosso meio são as Hb S, Hb C e Hb D. Em 2001, O Ministério da Saúde incluiu a pesquisa de hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal, reconhecendo a sua relevância na saúde pública do Brasil. O diagnóstico e o tratamento precoce aumentam a sobrevida e a qualidade de vida dos indivíduos afetados. A diversidade genética das hemoglobinopatias leva frequentemente ao emprego combinado de métodos laboratoriais para o seu diagnóstico. Este estudo teve como objetivo estabelecer a prevalência de hemoglobinas variantes e talassemias em pacientes encaminhados ao laboratório de Hemoglobinas da Faculdade de Farmácia da UFRGS. Os exames realizados foram: hemograma, contagem de reticulócitos, identificação e quantificação das frações hemoglobínicas por Cromatografia Líquida de Alta Pressão (HPLC) e Focalização Isoelétrica (FIE). No período de outubro de 2002 a abril de 2007, 2174 amostras de sangue foram analisadas, apresentando

os seguintes perfis hemoglobínicos: Hb AA (50,9%), Hb AS (29,4%), Hb AC (5,2%), Hb AD (1,1%), Hb SS (1,7%), Hb SC (0,5%), Hb DD (0,1%), S/Talassemia beta (0,6%), Traço talassêmico beta (6,8%), Traço Talassêmico alfa (0,11%) e Hb variantes raras (3,6%). A identificação correta dos perfis hemoglobínicos permite o diagnóstico diferencial de anemias em nosso meio e possibilita a instalação de programas com aspectos educacionais e assistenciais, fundamentais para os indivíduos portadores destas alterações genéticas. Quando diagnosticadas precocemente e tratadas corretamente, a morbidade e mortalidade dos indivíduos portadores podem ser expressivamente reduzidas. A promoção do conhecimento sobre as doenças e suas manifestações, associado a práticas educativas dirigidas aos profissionais de saúde e população, são medidas que, intrinsecamente ligadas ao diagnóstico precoce, permitem ações organizadas e de eficácia comprovada na prevenção. APOIO FINANCEIRO: CNPq