

286

**TRIAGEM NEONATAL DE HEMOGLOBINOPATIAS DO RIO GRANDE DO SUL NO ANO DE 2006: UM PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA.** Ana Paula Santin, Simone Martins de Castro, Carina da Fontoura Zaleski, Sandrine Comparsi Wagner, Ana Stela Goldbeck, Christiane Texera Pereira, Marília Zandoná, Mara Helena Hutz (orient.) (UFRGS).

As hemoglobinopatias são as desordens hereditárias mais comuns nos seres humanos, mais de 1.300 mutações das cadeias globínicas já foram descritas, embora a maioria delas seja rara, algumas variantes como a HbS, a HbC, a HbD e as talassemias  $\alpha$  e  $\beta$  são muito frequentes em diversas populações, inclusive no Brasil, embora apenas os portadores homocigotos dessas variantes manifestam sintomatologia clínica mais evidente. Diante disso, evidencia-se a necessidade do diagnóstico precoce, permitindo o manejo terapêutico adequado aos afetados e o aconselhamento genético para as respectivas famílias. O presente estudo avaliou a prevalência dos perfis hemoglobínicos de recém-nascidos (RNs) triados pela rede de saúde pública do Estado do Rio Grande do Sul, para o teste do pezinho no ano de 2006. Amostras de sangue de 107.004 RNs foram coletadas em papel filtro e analisadas por focalização isoelétrica (FIE) e cromatografia líquida de alta pressão (HPLC). Foram identificados 1.646 (1:65) RNs com perfil hemoglobínico alterado: Hb FAS (1:80), Hb FAC (1:507), Hb FAD (1:1.980), Hb FSC (1:21.400), Hb FS (1:17.800) e variantes raras (1:4.280). A frequência alélica das Hb S e C foram 0, 64% e 0, 1%, respectivamente, não apresentando diferenças estatisticamente significativas nas diferentes regiões do estado. Os métodos utilizados foram capazes de identificar uma grande variedade de perfis hemoglobínicos, mas a implementação de métodos diagnósticos baseados em biologia molecular torna-se necessária para a identificação correta das hemoglobinas variantes raras. Os resultados encontrados neste estudo mostram a alta prevalência de hemoglobinopatias em nosso meio, confirmando serem elas um problema de saúde pública no Rio Grande do Sul.