

Diagnóstico de Hemoglobinopatias, Orientação Genética e Educacional

Área Temática:Saúde

**Kathia T. Kato¹, Larissa M. K. Ochikubo¹, Tatiana T. Higa², Eliana V. Patussi³,
Eliana L. T. Shimauti³, Juliana C. Martinichen-Herrero^{3,5}**

¹Aluna do curso de Biomedicina, contato: kathiaaterumi@hotmail.com;
larissamiwakikuchi@gmail.com

²Prof^a Depto Medicina – DMD/UEM, contato: tthiga2@uem.br

³Prof^a Depto Análises Clínicas e Biomedicina – DAB/UEM, contato:
eltshimauti@uem.br; jcurim@hotmail.com; evpatussi@gmail.com

⁴Prof^a Coordenadora/orientadora – DAB/UEM, contato: jcurim@hotmail.com

Resumo. *Hemoglobinopatias são desordens genéticas que podem ser classificadas em variantes estruturais ou talassemias, afetando a estrutura da hemoglobina e sua síntese, respectivamente. Visto a alta incidência das hemoglobinopatias no mundo, o presente estudo concentrou-se na conscientização sobre a doença e realização de diagnósticos sobre as mesmas. Além disso, trata da importância do planejamento familiar na medida preventiva das anemias hereditárias. Do total de 99 indivíduos afetados, 77 (77,78%) apresentaram a forma heterozigota. Ressalta-se ainda, que de 86 heterozigotos doadores de sangue, 70 (81,4%) apresentaram traço falciforme. A orientação genética-educacional teve grande valor, uma vez que muitos pacientes desconheciam a hereditariedade das anemias e em alguns casos desconheciam a própria doença. Desse modo, as instruções auxiliaram no esclarecimento de dúvidas e contribuíram para o planejamento familiar dos indivíduos acometidos.*

Palavras-chave: *Talassemias – Hemoglobinas variantes – Anemia hereditária*

1. Introdução

Hemoglobinas (Hb) anormais ou hemoglobinopatias, são caracterizadas pelo conjunto de desordens genéticas que afetam as Hb. Podem ainda ser classificadas em: síndromes talassêmicas o hemoglobinas variantes estruturais. As talassemias afetam, parcialmente ou totalmente, a síntese de hemoglobina, sendo as mais comuns do tipo alfa e beta. Já as hemoglobinas variantes concernem as alterações na cadeia das hemoglobinas, com uma maior ocorrência de Hb S e Hb C. Além disso, destacam-se doenças falciformes com modificações na hemoglobina S (LIMA et al., 2006).

No Brasil, de acordo com os estudos de Reis et al. (EINSTEN, 2018), análises em 69.180 amostras no LACEN-PI evidenciaram 3.747 recém-nascidos com hemoglobina variante, sendo 2.848 desses casos com traço de anemia falciforme, seguido de traço Hb C. À nível mundial, dados do Boletim da Organização Mundial da Saúde (BERNADETTE e DARLINSON, 2008) apontam que pelo menos 5,2% da população mundial carrega uma variante significativa, e, 20% carrega a talassemia α^+ . Devido à

elevada prevalência da doença, as hemoglobinopatias são consideradas como problema de saúde pública, dessa maneira, ressalta-se a importância do diagnóstico para trazer melhorias na qualidade de vida dos afetados e evitar eventuais problemas, oferecendo aconselhamento genético sobre o futuro filho de pessoas diagnosticadas com a doença, através de conscientização e educação adequada.

O objetivo do presente estudo concentrou-se em diagnosticar pessoas com hemoglobinopatias e oferecer informações, conscientização sobre a doença através da orientação genética-educacional individualizada e planejamento familiar, a fim de proporcionar prevenção e minimizar ansiedade causadas pelas hemoglobinopatias.

2. Casuística Método

Nos anos de 2018 e 2019, foram atendidos um total de 360 indivíduos, sendo 274 suspeitos de hemoglobinopatias, encaminhados para o Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC)-DAB-UEM, 86 indivíduos, doadores de sangue do Hemocentro-HU-UEM. Os indivíduos atendidos foram provenientes das cidades localizadas na região noroeste do Paraná. A determinação das hemoglobinopatias foi realizada através eletroforese de hemoglobina e análise hematológica. Aqueles diagnosticados positivamente para as hemoglobinopatias foram convidados para realização do estudo familiar e orientação genética-educacional presencial, a fim de determinar se outros indivíduos na família também apresentavam o perfil para a doença e auxiliar na qualidade de vida dos acometidos. Além disso, foram entregues carteiras de identificação de hemoglobinopatias. Para os doadores de sangue, seguiu-se o convite para estudo familiar e cartas contendo explicações sobre as hemoglobinas anormais. A orientação genética-educativa consistiu na aplicação de um questionário com o intuito de avaliar o nível educacional-cultural de cada orientado. Posteriormente, foram entregues cartilhas explicativas, com linguagem acessível ao nível de cada orientado, e os indivíduos foram orientados com mais detalhes sobre as hemoglobinopatias e sua importância no planejamento familiar. Algumas dúvidas mais recorrentes foram esclarecidas, com fins educativo e atenuação da aflição dos pacientes, como: função da Hb; definição de anemia; o que é hemoglobinopatia; o que são homocigotas (sintomáticas); como identificar; como cuidar; como diagnosticar; onde buscar o atendimento. A Coleta de amostras biológicas, aplicação de questionários e orientação genética-educacional, foram realizadas, após a obtenção de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE: 12162313.6.0000.0104).

3. Resultados

A faixa etária da população atendida para investigação de hemoglobinopatias variou de 5 dias a 91 anos, dos quais 176 (64,2%) foram do gênero feminino e 98 (35,8%) do gênero masculino. Do total de 274 indivíduos atendidos no LEPAC, 99 (36,9%) apresentaram Hb anormais. Do total (n =99) de indivíduos com hemoglobinopatias, 22 (8,2%) foram sintomáticos, e 77 (28,7%) heterocigotos assintomáticos/oligosintomáticos, conforme segue: Talassemia beta heterocigota (14,1%); Hb AS (8,6%), Hb AC (4,1%), Hb AS *like* (1,1%), Hb A/PHHF (0,4%), Hb AH (0,4%). Outros 22 (8,2%) foram sintomáticos, caracterizados como doença falciforme e doença de Hb C em homocigose (Tabela 1). Verificou-se também que 06 (2,2%) pacientes eram menores de 6 meses de idade, o que não permitiu o diagnóstico

conclusivo, pois as cadeias globínicas não atingiram a sua estabilidade (perfil hemoglobínico: 02 Hb AF; 02 Hb FA; 01 FAS e 01 ACF). Entre esses indivíduos, 14 (14,14%) manifestaram interesse em receber orientação genética-educacional individualizada. Quando questionados, excluído as 05 crianças, se já ouviram falar de hemoglobinopatias, 01 (11,1%) respondeu que nunca tinha ouvido falar, outros 08 (88,9%) já tinham ouvido falar, porém apresentavam conceitos equivocados com muitas dúvidas. Todos os indivíduos que receberam orientações informaram que a condição genética teria sido, ou será considerada para a decisão sobre o planejamento familiar de maneira consciente. Dos 14 pacientes que receberam orientação genética, 06 (seis) preencheram adequadamente o questionário de nível de escolaridade (Tabela 2).

Tabela 1. Distribuição da prevalência de heterozigotos, homozigotos e heterozigose dupla detectados entre os indivíduos maiores de 6 meses de idade com hemoglobinopatias, atendidos no LEPAC

Hemoglobinopatias (n=99)	Perfil hemoglobínico	n	%
Talassemia β heterozigota (AT)	AA2	38	14,1
Hb variantes em heterozigose	AS; AC; ASlike	37	13,8
PHHF em heterozigose	A/PHHF	01	0,4
Talassemia alfa	AH	01	0,4
Doença Falciforme	S/ β -Tal; SC; SS	21	7,8
Doença de Hb C	CC	01	0,4
Total		99	36,9

Tabela 2. Nível de escolaridade dos indivíduos que receberam orientação genética-educacional

Escolaridade	n	%
Fundamental incompleto	01	7,14
Fundamental completo	0	0
Não frequentou	0	0
Nível médio	04	28,57
Nível superior	01	7,14
Total	06	42,85

Entre os doadores de sangue (n= 86), 70 (81,4%) foram Traço Falciforme (Hb AS) e 16 (18,6%) traço de Hb C (Hb AC). Destes, 3 doadores (1 feminino e 2 masculinos), manifestaram interesse em receber, presencialmente, orientação genética-educacional. Os indivíduos que receberam as referidas orientações, informaram que a condição genética foi ou poderá ser de grande importância no planejamento familiar.

4. Discussão

A hemoglobinopatia mais prevalente foi a AT, justificada pela origem étnica regional, em sua maioria por eurodescendentes. A AT foi seguida pela AS, característica de afrodescendentes. Este estudo mostrou a importância da orientação genética-educacional não apenas da conscientização, mas também no planejamento familiar. A maior parte dos indivíduos desconhecia ou possuía conhecimento parcial sobre as hemoglobinopatia. A detecção de Hemoglobinas anormais possibilita medidas preventivas e, conseqüentemente melhoria da qualidade de vida dos afetados. Além disso, é possível reduzir o número de nascidos e mortos pelas hemoglobinopatias (BERNADETTE e DARLINSON, 2008).

Estudos populacionais relacionados às hemoglobinopatias tornam-se essenciais para o desenvolvimento de diagnósticos laboratoriais, que são capazes de fornecer não apenas resultados, mas também conscientização sobre a gravidade das manifestações clínicas. Assim, torna-se possível o aconselhamento genético, que consiste na compreensão da hereditariedade das anemias, interpretação do diagnóstico e o tratamento dos indivíduos (SILVA; FLÔR; CÂMARA, 2018). Desse modo, ressalta-se a importância do diagnóstico e conscientização sobre as hemoglobinopatias para melhor qualidade de vida dos afetados e seus familiares.

5. Conclusão

Este estudo demonstrou a importância da realização de diagnóstico e orientação genética-educacional dos portadores de hemoglobinopatias a fim de garantir uma melhor qualidade de vida para esses indivíduos, promovendo um tratamento adequado. Ademais, é possível contribuir para o planejamento familiar de forma educativa e consciente, buscando medidas preventivas para as anemias hereditárias.

6. Referências

BERNADETTE, M.; DARLINSON, M. *Bulletin of the World Health Organization: Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived servisse indicators*, v. 86, n. 6, p. 417-496, june 2008.

LIMA, R. C. F.; CASTRO, E. F. P.; NÓBREGA, M. S.; QUEIROZ, S. M. V.; ARAÚJO, M. G. M.; MIRANDA, R. G. C.; MEDEIROS, T. M. D. Triagem de Hemoglobinas Anormais em Crianças e Adolescentes. *NewsLab*, v. 76, p. 130-140, 2006.

REIS, F. M. S.; CASTELO BRANCO, R. R. O; CONCEIÇÃO, A. M.; TRAJANO, L. P. B.; VIEIRA, J. F. P. N.; FERREIRA, P. R. B.; ARAÚJO, E. J. F. Incidência de hemoglobinas variantes em neonatos assistidos por um laboratório de saúde pública. *Einsten*, v.16, p. 1-7, 2018.

SILVA, F. L.; FLÔR, S. S.; CÂMARA, R. Anemia falciforme: Fisiopatologia, manifestações clínicas e método de diagnóstico. Uma revisão bibliográfica. *Anais do 14 Simpósio de TCC e 7 seminário de IC da Faculdade ICESP*, n. 14, p. 286-293, 2018.