



DIAGNÓSTICO DE HEMOGLOBINOPATIAS E AÇÃO EDUCATIVA DOS PACIENTES ATENDIDOS NO LEPAC E DOADORES DO HEMOCENTRO – HUM-UEM

Prof.a Juliana Curi MartinichenHerrero (UEM)

Prof.a Eliana Valéria Patussi (UEM)

Prof.a Raquel Pantarotto Souza Padovan (UEM)

Dra. Tatiana Takahashi Higa (UEM)

Bruna Broch Claro da Silva (UEM)

jcmartinichen@uem.br

Resumo:

As hemoglobinopatias podem ser divididas em estruturais e funcionais, podendo acometer diversos indivíduos por hereditariedade. Estudos sobre hemoglobinopatias na população brasileira são importantes para conhecer o perfil epidemiológico e estabelecer a rede de assistência e cuidado à saúde, permitindo, assim, o aconselhamento genético aos portadores e a seus familiares. Dessa forma, o objetivo do presente trabalho foi realizar a identificação e diagnóstico de indivíduos portadores de hemoglobinopatias com a realização da orientação genética-educacional, atendidos no Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC) e doadores de sangue do Hemocentro-HUM-UEM. Durante o período de março/2023 a fevereiro/2024 foram atendidos um total de 147 pacientes no LEPAC, em que foram encontrados 82 (55,8%) perfis hemoglobínicos normais e 65 (44,2%) perfis alterados. No hemocentro, foi observado a ocorrência de HbAC em 20 doadores de primeira doação; HbAS em 72 doadores de primeira doação, gerando um total de 92 pacientes com traço de hemoglobina C e traço falciforme. Foi constatado ainda 2 doadores com HbAD e 2 com HbAF e 1 com Hb variante. Foram enviadas cartas informando sobre o resultado e dando a possibilidade de agendar consulta, caso desejassem mais orientações. No Hemocentro, a orientação genética-educacional foi realizada sendo entregue cartilhas explicativas e realizado o aconselhamento genético.

Palavras-chave: Hemoglobinopatias; Eletroforese; Diagnóstico.

1.Introdução

A hemoglobina (Hb) é uma proteína presente nos eritrócitos, cuja função principal é transportar oxigênio (O₂) dos pulmões para os tecidos periféricos. Possui estrutura quaternária composta de duas cadeias de globina tipo alfa (α) e duas do tipo beta (β). Cada cadeia está associada a um grupo prostético heme que está ligado a um átomo de ferro no



estado de íon ferroso (Fe^{2+}), permitindo a ligação com o oxigênio (Storz et al., 2012; Thom et al., 2013). Algumas mutações resultam na substituição total ou parcial de um aminoácido por outro em uma das cadeias de globina, causando alterações estruturais e funcionais que são denominadas de hemoglobinopatias (Frasca et al., 2011; Bren et al., 2015). Entre as hemoglobinopatias, a anemia falciforme é considerada a mais comum, seguida das talassemias, além de outras menos prevalentes, como a hemoglobinopatia C, a hemoglobinopatia D, a persistência da hemoglobina fetal, entre outras mais raras (Kohne et al., 2011). Estima-se que 1,1% dos casais no mundo apresentam o risco de gerarem crianças com alguma hemoglobinopatia e 0,27% dos nascidos são afetados (WHO, 2008).

Em relação ao diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias, pode ser feito por eletroforese em crianças a partir de 4 meses de idade ou por cromatografia líquida de alto desempenho (*high performance liquid chromatography* - HPLC), sendo esta última uma metodologia com maior sensibilidade e especificidade, aumentando a confiabilidade dos resultados e o acerto diagnóstico, além de ser preconizada pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), para diagnósticos de hemoglobinopatias em recém-nascidos (MS, 2015). Estudos sobre as hemoglobinopatias na população brasileira são importantes para conhecer o perfil epidemiológico e estabelecer a rede de assistência e cuidado à saúde, permitindo, assim, o aconselhamento e a orientação genética aos portadores e a seus familiares (MS, 2015).

Sendo assim, o objetivo do presente trabalho foi realizar a identificação e diagnóstico de indivíduos portadores de hemoglobinopatias, com a realização da orientação genético-educacional, atendidos no Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC) e doadores de sangue do Hemocentro-HUM-UEM.

2. Metodologia

Entre março de 2023 e fevereiro de 2024, foram atendidos pacientes no Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC) – DAB-UEM, e doadores de sangue de primeira doação. Os pacientes foram provenientes das cidades localizadas na região noroeste do Paraná. Foi realizado a análise de eletroforese de hemoglobina, dosagem de hemoglobina fetal e hemograma a partir da amostra de sangue dos indivíduos. Avaliou-se a prevalência da



doença nesses indivíduos e observou-se a hemoglobinopatia mais comumente encontrada. Além disso, suporte e esclarecimento de dúvidas foram fornecidos aos pacientes. Os procedimentos foram realizados após a obtenção do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE:12162313.6.0000.0104) de cada paciente incluído no estudo.

3. Resultados e Discussão

Durante o período de março/2022 a fevereiro de /2023 foram atendidos um total de 147 pacientes no LEPAC, cuja faixa etária variou de 1 mês a 77 anos. Destes, 91 (61,9 %) foram do gênero feminino e 56 (38,1%) do gênero masculino. A partir dos indivíduos estudados, foram encontrados 82 (55,8%) perfis hemoglobínicos normais, ou seja, perfil Hb AA e 65 (44,2%) perfis alterados. Os perfis hemoglobínicos alterados encontrados foram HbSC (n=4; 2,7%); HbAA2 (n=25;17%), HbAC (n=8;5,4 %), HbAS (n=11; 7,5%); HbSS (n=1; 0,7%), e HbSAA2 (n=1; 0,7%); HbSF (n=2;1,4%); HbSFA2 (n=2; 1,4%); HbSFA (n=1; 0,7%); HbSAF (n=1; 0,7%); HbFA (n=1; 0,7%); HbCC (n=1; 0,7%); HbASH (n=1; 0,7%); HbASF (n=4; 2,7%); HbASA2 (n=1; 0,7%); HbACF (n=1; 0,7%). A tabela 1 mostra os resultados das eletroforeses de hemoglobina que foram realizadas para os pacientes do LEPAC.

Em relação aos dados obtidos no hemocentro, foi constatada a ocorrência de Hb AC em 20 doadores de primeira doação; Hb AS em 72 doadores de primeira doação, gerando um total de 92 pacientes com traço de hemoglobina C e traço falciforme. Foi constatado ainda 2 doadores com HbAD e 2 com HbAF e 1 com Hb variante.

De acordo com os resultados obtidos pode-se observar que dentre os perfis hemoglobínicos encontrados, têm-se uma maior prevalência de variantes em heterozigose seguido pela talassemia β heterozigota, e doença falciforme justificado pela origem étnico-regional.

Foram enviadas cartas informando sobre o resultado e dando a possibilidade de agendar consulta, caso desejassem mais orientações. A orientação genética-educacional foi realizada com os pacientes atendidos no Hemocentro, sendo entregue cartilhas explicativas e realizado o aconselhamento genético.



Tabela 1: Distribuição da prevalência de heterozigotos, homozigotos e heterozigotos e dupla detectados entre os indivíduos com suspeita de hemoglobinopatias atendidos no LEPAC

Hemoglobinopatias(n=68)	Genótipo	N	%
Talassemia β heterozigota (AT)	AA ₂	18	11,9
Hb variantes em heterozigose (traço)	AS; AC	35	23,2
Talassemia alfa	AH	1	0,7
Doença Falciforme	S/ β -Tal; SC; SS; SF	12	7,9
Doença de Hb C	CC	0	0
Recém- nascido normal	AF	2	1,3
Total	-	68	45%

4.Considerações

O estudo mostra a importância de analisar a prevalência das hemoglobinopatias, uma vez que se trata de uma doença pouco conhecida. Dessa maneira, mais estudos abordando essa temática se fazem necessários para determinar o perfil hemoglobínico e dessa forma direcionar o tratamento correto aos pacientes. É importante ainda, promover orientação genética-educacional para toda a população, sendo ampliado o conhecimento sobre as hemoglobinopatias, buscando medidas que melhorem a qualidade de vida de todos os afetados.



Referências

- BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doença falciforme: Atendimento odontológico: capacidade instalada dos hemocentros coordenadores [Internet]. **Brasília: Ministério da Saúde** 2015.
- BREN, K.L., EISENBERG, R., GRAY, H.B. Discovery of the magnetic behavior of hemoglobin: A beginning of bioinorganic chemistry. **ProcNatlAcadSci USA**, n. 112, v. 43, p. 13123-13127, 2015.
- FRASCA, D., DAHYOT-FIZELIER, C., CATHERINE, K., LEVRAT, Q., DEBAENE, B., MIMOZ, O. Accuracy of a continuous noninvasive hemoglobin monitor in intensive care unit patients. **Crit Care Med**, n.39, v. 10, p. 2277-82, 2011.
- KOHNE, E. Hemoglobinopathies: Clinical Manifestations, Diagnosis, and Treatment. **DtschÄrztelInt**, n. 108, v. 31-32, p. 532-40, 2011.
- STORZ, J.F., OPAZO, J.C., HOFFMANN, F.G. Gene duplication, genome duplication, and the functional diversification of vertebrate globins. **MolPhylogenetEvol**, 2013; v. 66, n. 2, p. 469-78, 2013.
- THOM, C.S., DICKSON, C.F., GELL, D.A., WEISS, M.J. Hemoglobin Variants: Biochemical Properties and Clinical Correlates. **Cold Spring HarbPerspect Med**, v. 3, n. 3, p. a011858, 2013.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. **Bulletin of the World Health Organization** [Internet], n. 86, v. 6, p.417-96, 2008.