

HEMOGLOBINOPATIAS EM PACIENTES ATENDIDOS NO LEPAC E DOADORES DO HEMOCENTRO – HUM-UEM E AÇÃO EDUCATIVA

Julia Zanini Micheli (UEM)

Maria Eduarda Maldonado Molinari (UEM)

Tatiana Takahashi Higa (UEM)

Prof.a Juliana Curi Martinichen Herrero (UEM)

Prof.a Eliana Valéria Patussi (UEM)

Prof.a Raquel Pantarotto Souza Pavan (UEM)

E-mail: ra143499@uem.br

Resumo:

As desordens genéticas que comprometem tanto a estrutura como a função das hemoglobinas são denominadas de hemoglobinopatias. 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. 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. A partir dos indivíduos estudados durante o período de março/2024 a fevereiro/2025, foram encontrados 33 (47,8%) perfis hemoglobínicos normais (Hb AA), 34 (49,4%) perfis alterados e 2 (2,9%) perfis alterados e inconclusivos. A maioria dos pacientes portadores de hemoglobinopatias, apresentou perfil hemoglobínico compatível com talassemia beta menor (24,6%). Os pacientes receberam suporte e esclarecimento de dúvidas através de explicação de cartilha educativa/explicativa.

Palavras-chave: Talassemia, Diagnóstico, Ação educativa

1. Introdução

As desordens genéticas que comprometem tanto a estrutura como a função das hemoglobinas são denominadas de hemoglobinopatias. 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) (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. (Frasca et al., 2011; Bren et al., 2015).

Em relação ao diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias, pode ser feito por eletroforese em crianças a partir de 6 meses de idade ou por cromatografia líquida de alto desempenho (*high performance liquid chromatography* - HPLC). 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).

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.

2. Metodologia

Entre março de 2024 e fevereiro de 2025, 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. Além disso, os pacientes receberam suporte e esclarecimento de dúvidas através de explicação de cartilha educativa/explicativa.

3. Resultados e Discussão

Durante o período de março/2024 a fevereiro/2025 foram atendidos um total de 69 pacientes no Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC), cuja faixa etária variou de 1 mês a 85 anos. Destes, 44 (63,8%) foram do gênero feminino e 25 (36,2%) do gênero masculino. A partir dos indivíduos estudados, foram encontrados 33 (47,8%) perfis hemoglobínicos normais (Hb AA), 34 (49,4%) perfis

alterados e 2 (2,9%) perfis alterados e inconclusivos. Os perfis hemoglobínicos encontrados alterados foram: HbAA₂ (n=17; 24,6%); HbSC (n=5; 7,3%); HbAC (n=1; 1,45%), HbAS (n=3; 4,35%); HbSS (n=1; 1,45%); HbAF (n=1; 1,%); HbASA₂ (n=2; 2,9%); HbASFA₂ (n=1; 1,45%); HbSF (n=2; 2,9%); HbSFA₂ (n=1; 1,45%) e Hb inconclusivo (n=2; 2,9%) Tabela 1.

Em relação aos dados obtidos no hemocentro, foi constatada a ocorrência de Hb AC em 14 doadores de primeira doação; Hb AS em 94 doadores de primeira doação, gerando um total de 108 pacientes com traço de hemoglobina C e traço falciforme. Foi enviada carta 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 entregues cartilhas explicativas e realizado o aconselhamento genético.

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

Hemoglobinopatias (n=36)	Genótipo	N	%
Talassemia β heterozigota (AT)	AA ₂	17	24,6
Hb variantes em heterozigose (traço)	AS; AC; HbASFA ₂ ; HbASA ₂	7	10,15
Doença Falciforme	S/β-Tal; SC; SS; SF; SFA ₂	9	13,2
Recém- nascido normal	AF	1	1,45
Total	-	34	49,4%

4. Considerações

É de grande importância o diagnóstico das hemoglobinopatias, uma vez que ainda é uma doença pouco conhecida. É importante também, promover orientação genética-educacional para toda a população, sendo ampliado o conhecimento sobre as hemoglobinopatias, buscando medidas que melhorem a qualidade de vida dos afetados.

Referências

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doença falciforme: Atendimento odontológico: capacidade instalada dos hemocentros coordenadores [Internet]. **Brasília: Ministério da Saúde** 2015. Disponível em: Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_atendimento_odontologico.pdf

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. **DtschÄrzteblInt**, 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. Disponível em: Disponível em: <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/6/06-036673/en/>