

TRIAGEM EXPANDIDA E ORIENTAÇÃO GENÉTICA DE PORTADORES DE ANEMIAS HEREDITÁRIAS.

Danilo Grünig Humberto da Silva¹; Édis Belini Júnior¹; Glória Maria Gelle de
Oliveira²; Claudia Rigina Bonini-Domingos¹; Eduardo Alves de Almeida¹

1 - Universidade Estadual Paulista - Instituto de Biociências, Letras e Ciências
Exatas (UNESP/IBILCE)

2 - Universidade Federal de Mato Grosso do Sul - Campus de Três Lagoas
(UFMS/CPTL)



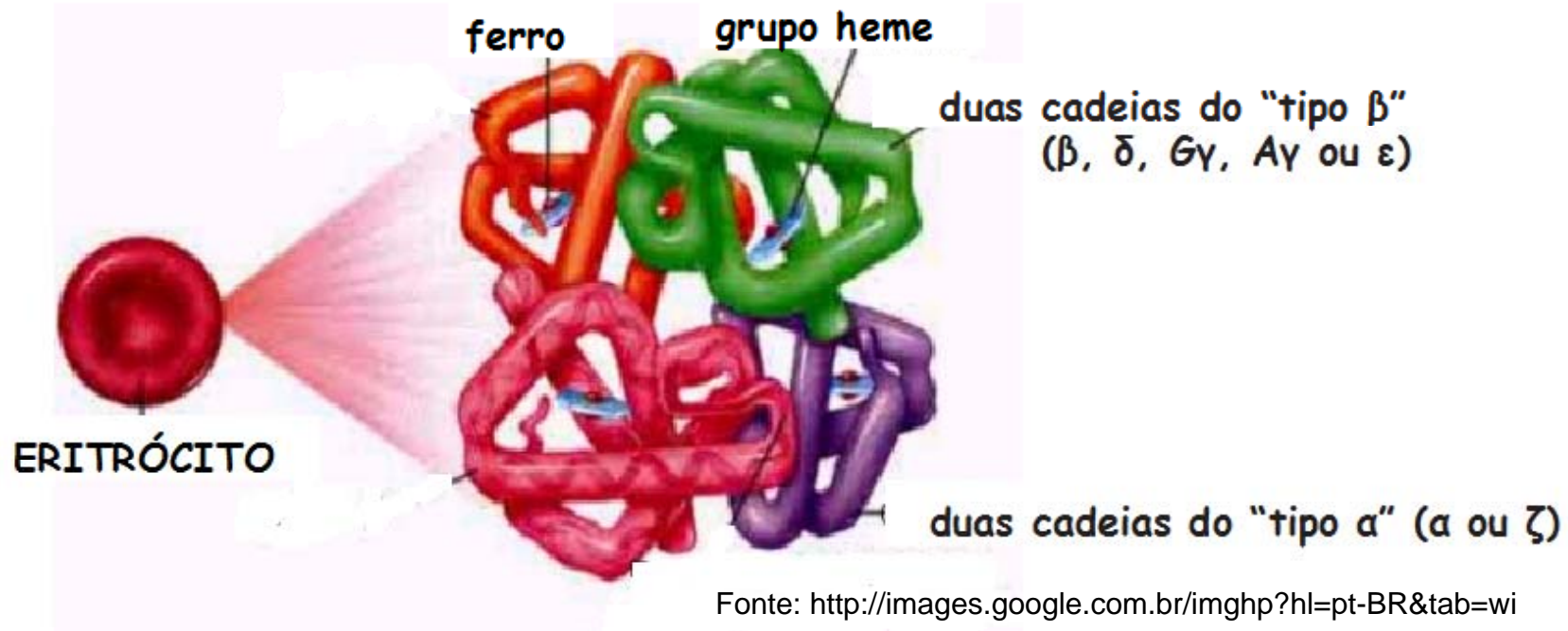
V Simpósio Brasileiro de
Doença Falciforme
e outras
Hemoglobinopatias

Encontro Pan-americano
para Doença Falciforme
OPAS / OMS

INTRODUÇÃO



Hemoglobina (Hb): proteína globular formada pela combinação quatro cadeias globínicas



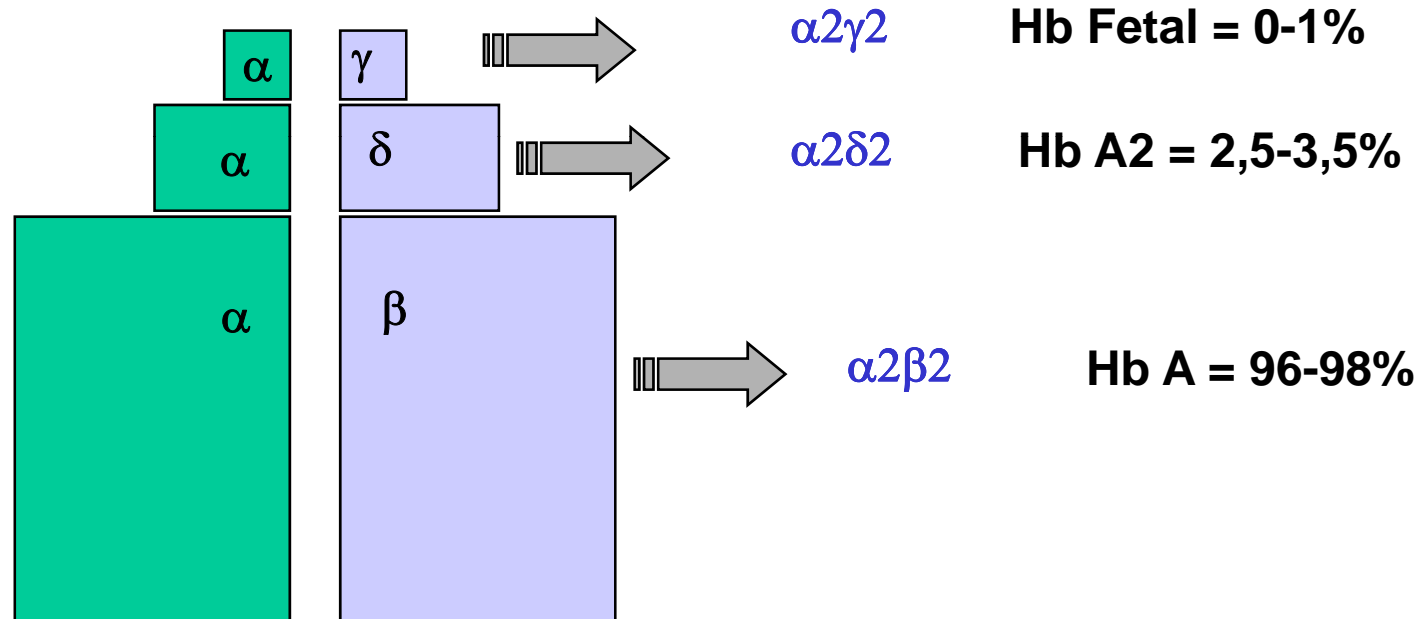
Funções:

- ✓ transporte de gases;
 - ✓ equilíbrio ácido-base;
 - ✓ detoxificação de Espécies Reativas de Oxigênio (EROs);
 - ✓ transporte de Oxido Nítrico (NO).
- *para garantir a capacidade antioxidante do sangue e oxigenação dos tecidos



INTRODUÇÃO

Perfil hemoglobínico adulto normal



Hemoglobinopatias Hereditárias: alterações da hemoglobina geradas por qualquer mutação que afete os genes das globinas.

INTRODUÇÃO



- **Hb Variantes** → Hb estruturalmente anormais diferentes (Hb S, Hb C e Hb D)

- **Talassemias** → desequilíbrio do conteúdo quantitativo das cadeias globínicas (α - e β -talassemia)

- Estudos epidemiológicos → 300 a 400 mil crianças nascidas vivas por ano no mundo apresentam anemia falciforme (AF).
CANÇADO RD, JESUS JA. (2007)

- No Brasil → nascimento anual de 200 mil crianças portadoras do traço falciforme e, 3.500 portadores de AF.
CANÇADO RD, JESUS JA. (2007)

INTRODUÇÃO



➤ No Brasil, a maioria dos pacientes acometidos por doenças genéticas desconhece amplamente a sua condição clínica e não são informados adequadamente a respeito dos fatores genéticos envolvidos.

BRUNONI D. (2002)

- prevalência das anemias hereditárias na população brasileira;
- sua morbimortalidade significativa;
- escassez de serviços públicos locais de triagem populacional e orientação genética;
- a intensa miscigenação racial da população do Município de Três Lagoas (MS).

Criação de núcleo de
estudos local

OBJETIVOS



- ✓ estimar a prevalência de portadores de hemoglobinopatias no Município de Três Lagoas;
- ✓ realizar a triagem expandida por meio dos casos-índice diagnosticados;
- ✓ evidenciar a importância do aconselhamento genético educacional;
- ✓ avaliar a qualidade desse serviço oferecido pela rede pública de saúde;
- ✓ fornecer subsídios para que os portadores de hemoglobinas anormais decidam conscientemente sobre sua prole e promover melhoria em sua qualidade de vida.

MÉTODOS

› Casuística:



Indivíduos
independente do
gênero, etnia e classe
social.

- atendidos nos postos de saúde da rede municipal;
- doadores de sangue do Núcleo de Hemoterapia Municipal;
- portadores de anemia a esclarecer;
- gestantes;
- estudantes da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS).

* As amostras foram coletadas em frascos estéreis com EDTA a 5%, após assinatura de um termo de consentimento livre e esclarecido.

MÉTODOS



Metodologia:

Testes seletivos

- análise da morfologia eritrocitária em esfregaço sanguíneo a fresco;
- resistência globular osmótica em solução de cloreto de sódio 0,36%;
- eletroforese em gel de poliacrilamida com tampão Tris-Glicina em pH alcalino (8,0);

Testes específicos

- eletroforese em gel de poliacrilamida com tampão Tris-Glicina em pH ácido (6,2) e em pH neutro (7,0);
- teste de solubilidade da hemoglobina S;
- pesquisa de corpúsculos de Heinz e agregados de hemoglobina H;

MÉTODOS

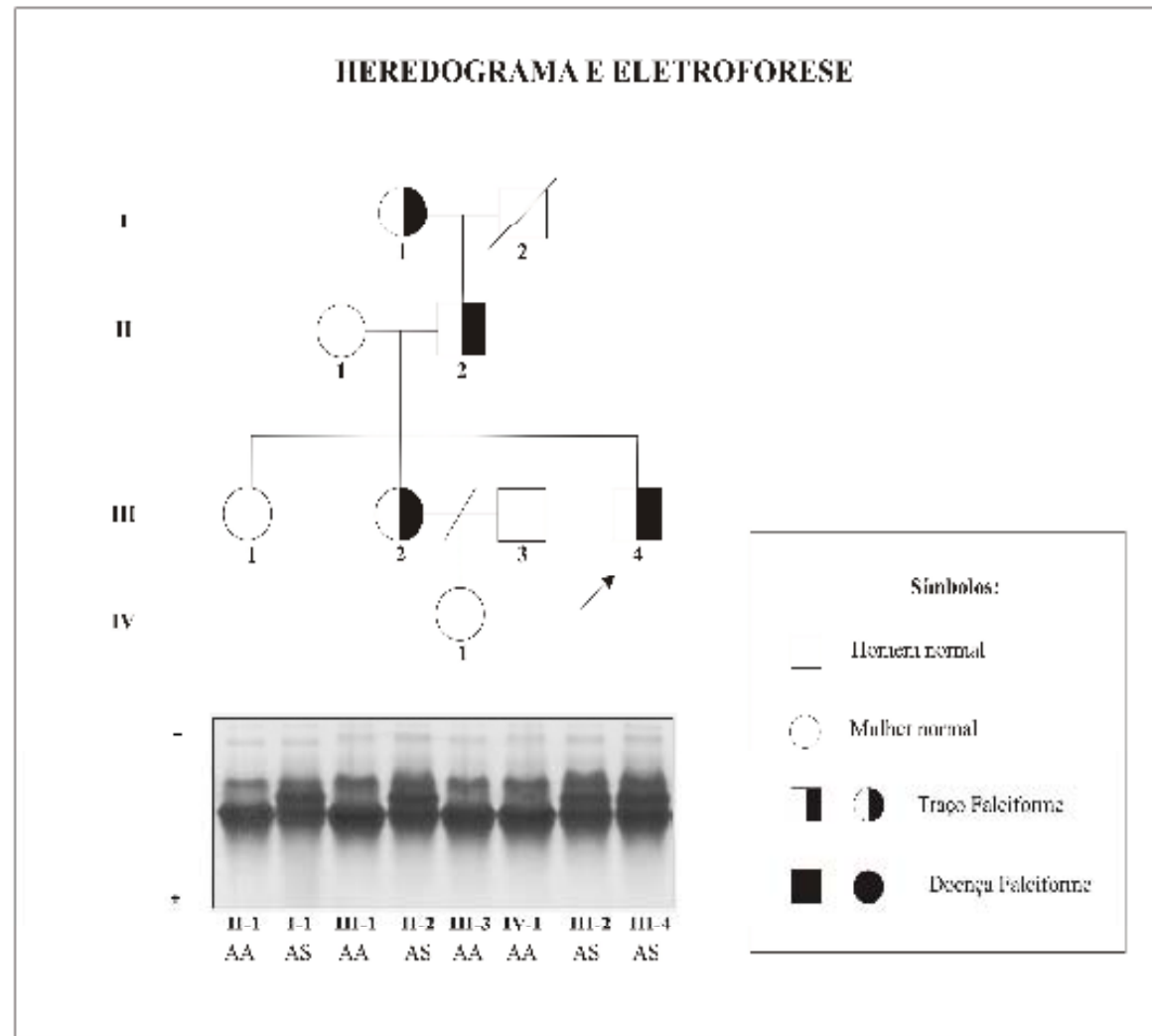


Portadores diagnosticados no Laboratório de *Genética Médica* da UFMS
+
crianças diagnosticadas no PNTN

convidados por contato telefônico

realização da triagem familiar e orientação genética

MÉTODOS



Heredograma e eletroforese de uma família com a Hb AS

MÉTODOS



<p style="text-align: center;">IDENTIDADE DE ANEMIA HEREDITÁRIA</p> <p>NOME: _____</p> <p>IDADE: _____</p> <p style="text-align: center;">PORTADOR (A) DE ANEMIA HEREDITÁRIA: TRAÇO FALCIFORME</p> <p style="text-align: center;">UFMS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL LABORATÓRIO DE GENÉTICA E QUÍMICA TRÊS LAGOAS-MS</p>	<p>OS PORTADORES DO TRAÇO FALCIFORME, EMBORA GERALMENTE ASSINTOMÁTICOS, PODEM APRESENTAR ALTERAÇÕES CLÍNICAS NA VIGÊNCIA DE ACIDOSE, DESIDRATAÇÃO E HIPOXEMIA. O PORTADOR DEVE EVITAR EXERCÍCIOS FÍSICOS MUITO INTENSOS E MERGULHOS PROLONGADOS. NÃO DEVEM FAZER O USO DE DROGAS OU MEDICAMENTOS QUE "QUEIMAM O OXIGÊNIO", ANESTESIA GERAL SEM OXIGENAÇÃO DURANTE E APÓS A CIRURGIA.</p>
--	---

Modelo do cartão de identificação de portador do traço falciforme

RESULTADOS



Frequência Fenotípica

SUB-POPULAÇÕES	FENÓTIPOS ENCONTRADOS								Total
	A/A	A/S	A/C	A/D	S/C	A/Lepore	A/Beta Talassêmico	S/Beta Talassêmico	
Doadores de Sangue	419	10	06	02	00	03	16	00	456
Estudantes	169	03	01	00	00	01	05	00	179
Postos de Saúde	19	05	01	00	00	00	02	00	27
Gestantes	25	01	00	00	00	00	00	01	27
PNTN	19	21	05	00	01	00	00	00	46
Triagem Expandida	35	28	02	00	00	00	07	00	72
Total	686 (85,0%)	68 (8,41%)	15 (1,85%)	02 (0,25%)	01 (0,17%)	04 (0,5%)	30 (3,65%)	01 (0,17%)	807 (100,0%)

A prevalência observada situou-se em 15,0% de alterações confirmadas.

RESULTADOS



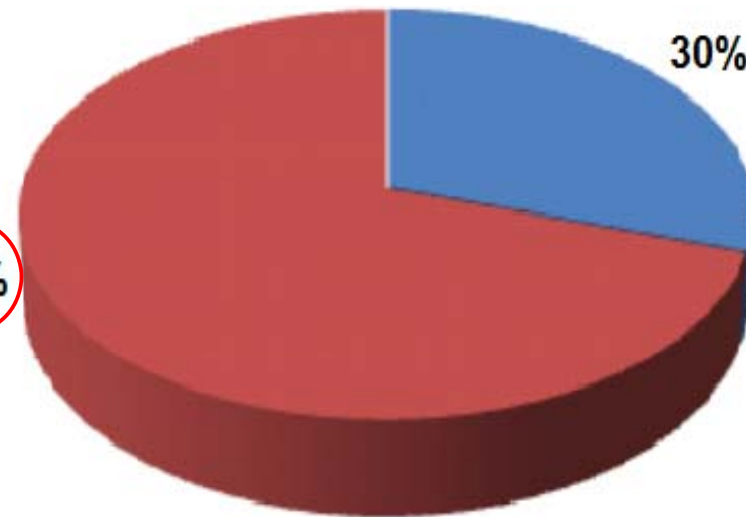
Distribuição dos casais e freqüência da prole de acordo com fenótipo

CASAIS	(n°)	PROLE					TOTAL
		A/A	A/S	A/BETA	S/C	A/C	
A/A X A/S	(15)	08	20	---	---	---	28
A/A X A/BETA (03)		01	---	05	---	---	06
A/A X A/C	(03)	03	---	---	---	02	05
A/S X A/C	(01)	---	---	---	01	---	01
TOTAL DE CASAIS	(22)	12 (30,0%)	20 (50,0%)	05 (12,5%)	01 (2,5%)	02 (5,0%)	40 (100%)

Triagem expandida

Possibilitou o diagnóstico de 30 novos casos de portadores de hemoglobinopatias hereditárias

RESULTADOS

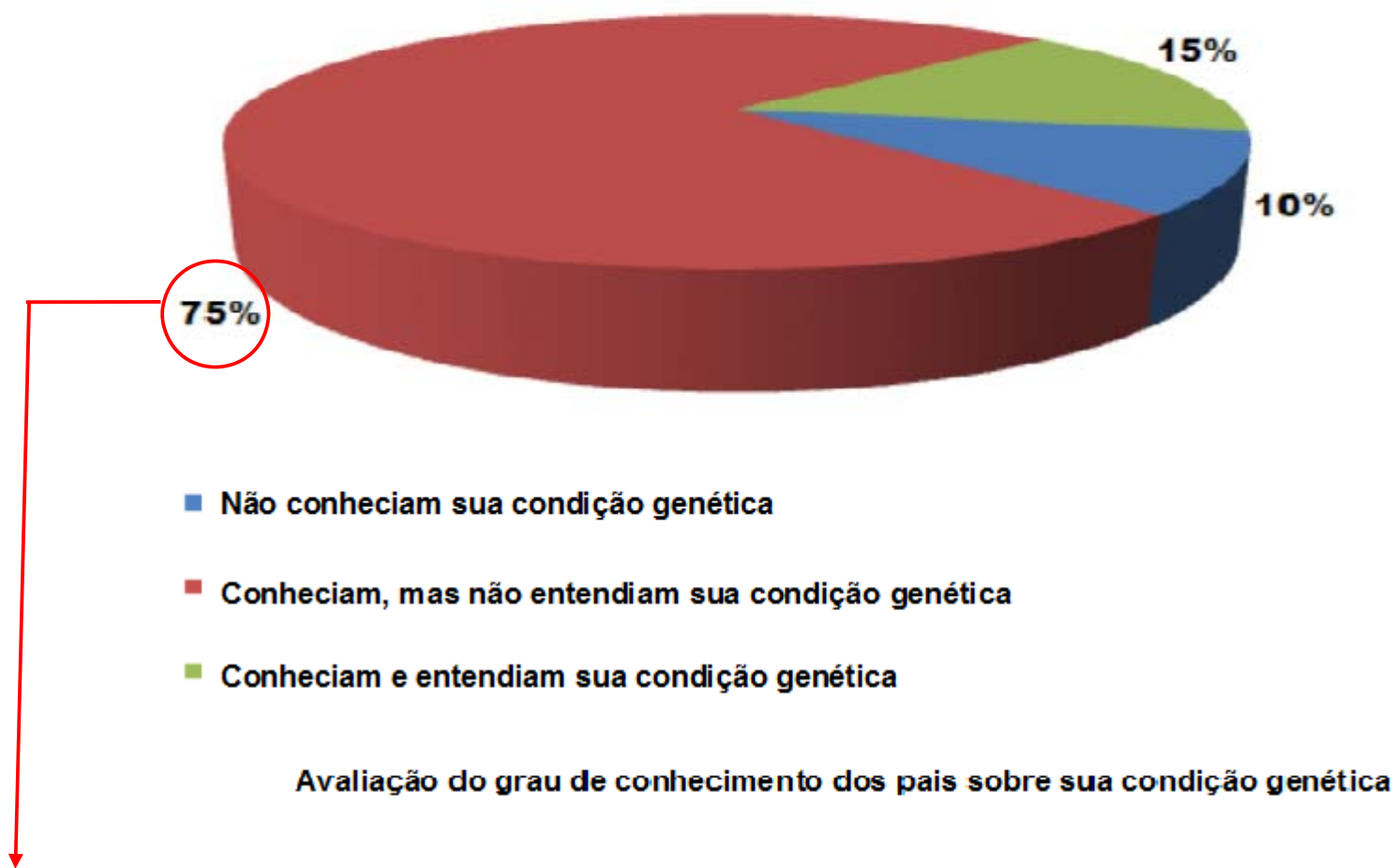


- Prole sem alterações hemoglobínicas
- Prole com alterações hemoglobínicas

Frequências das hemoglobinopatias na prole dos casos-índice estudada

Este valor aponta para um alto grau de dispersão dos genes das hemoglobinas anômalas

RESULTADOS

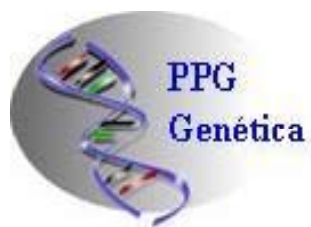


Já haviam sido orientados por médicos da rede pública de saúde, porém, todos foram insuficientemente orientados, quando não, receberam orientações impróprias como: "A senhora deve matricular sua filha em uma escola especial, pois ela é portadora de doença genética".

CONCLUSÕES



- A prevalência encontrada corrobora com dados da literatura;
- Insuficiência de informação fornecida nas sessões de orientação genética oferecidas pelos postos de saúde da rede pública de Três Lagoas (MS),
- A importância da continuidade e ampliação dessas formas de serviço, principalmente nas regiões mais carentes.



Agradecimentos

