



12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM
"A Arte, o Esporte e a Saúde na qualidade de vida"
De 04 a 06 de junho de 2014

12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM

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

Fernando Otani¹

Eliana Valéria Patussi³

Juliana Curi Martinichen-Herrero³

Luciene Akemi Kido²

Maria de Fátima Alves Truiti Estevam de Araújo⁵

Tatiana Takahashi Higa⁴

Eliana Litsuko Tomimatsu Shimauti (Coordenadora)³

As hemoglobinas (Hb) anormais, distribuídas amplamente em todos os continentes, são desordens genéticas caracterizadas tanto pela presença de Hb variantes como pela redução ou ausência de síntese de cadeias globínicas, conhecidas como talassemias. Estas hemoglobinopatias são descritas em várias combinações, com grande heterogeneidade fenotípica, que variam de quase imperceptíveis a letais. O diagnóstico e tratamento precoces, bem como seguimento especializado regular dos pacientes com forma grave de hemoglobinopatias aumentam significativamente a sobrevivência e a qualidade de vida dos afetados. O presente projeto consistiu em detectar os indivíduos com hemoglobinopatias e realizar a orientação genética individualizada e ação educativa. A caracterização de hemoglobinas anormais foi rastreada nos pacientes do Laboratório de Ensino e Pesquisa em Análises Clínicas (LEPAC – DAB - UEM) com suspeita de hemoglobinopatias e doadores de sangue do Hemocentro – HUM - UEM e seus familiares. O estudo foi desenvolvido por meio da análise de perfil hematológico, eletroforético e cromatográfico, além de citológico e testes complementares para a confirmação de hemoglobinas variantes, seguido de orientação genética e ação educativa individualizada. No período de abrangência deste projeto, foram atendidos, entre os doadores de sangue e pacientes provenientes do LEPAC, um total de 249 indivíduos na faixa etária entre 3 meses a 81 anos com suspeita de hemoglobinopatias. Destes, 118 (47,4%) possuíam algum tipo de hemoglobinopatia, sendo a mais prevalente a Hb AS, 59,3% (n=70), seguida de Talassemia beta menor, 27% (n=32); Hb AC, 4,3% (n=5); Hb SC, 2,6% (n=3); Hb CC, 2,6% (n=3); Hb SS, 1,7% (n=2); Hb AS"like", 1,7% (n=2) e Hb AAF (heterozigoto para PHHF-Persistência Hereditária de Hemoglobina Fetal), 0,8% (n=1). Todos os pacientes/LEPAC e doadores de sangue/Hemocentro-HU com o diagnóstico de hemoglobinopatias foram convidados para realizarem o estudo familiar. Para os doadores, foram encaminhadas cartas contendo a informação genética. Destes, 14 famílias se submeteram à investigação desta anormalidade genética. Assim, um total de 45 indivíduos (43 membros do núcleo familiar dos pacientes atendidos no LEPAC

¹ Acadêmico de Medicina, UEM

² Acadêmica de Biomedicina, UEM

³ Doutora, Docente do Departamento de Análises Clínicas e Biomedicina da UEM

⁴ Doutora, Docente do Departamento de Medicina da UEM

⁵ Bioquímica, Especialista do Departamento de Análises Clínicas e Biomedicina da UEM



12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM
"A Arte, o Esporte e a Saúde na qualidade de vida"
De 04 a 06 de junho de 2014

e 2 doadores de sangue) apresentaram interesse em receber a orientação genética e educacional. Foram fornecidas as informações sobre o estado de portador (heterozigose) e de doença (homozigose), utilizando-se uma cartilha educativa como instrumento de apoio. Entre os que receberam as referidas orientações, sete indivíduos nunca haviam ouvido falar de hemoglobinopatias, enquanto os outros tinham conhecimento muito vago e equivocado. Além disso, 93,3% (n=42) manifestaram que a orientação recebida será considerada para o planejamento familiar, enquanto 6,7% (n=3) não opinaram. Entre as atividades desenvolvidas, fornecemos também as carteiras de identidade de anemias hereditárias bem como de condição heterozigota de hemoglobinopatias para todas as pessoas caracterizadas como tal. O esclarecimento quanto à diferença entre o estado de portador e o de doente foi fundamental para elucidar a interpretação equivocada de muitos pacientes e familiares acometidos com essas condições. Tais orientações contribuem para permitir a decisão sobre a vida reprodutiva de maneira consciente e informativa. Além disso, minimizam a ansiedade, sobretudo dos pais, em relação ao diagnóstico de hemoglobinopatias e suas implicações psicológicas, permitindo dessa forma promover a melhoria da qualidade de vida.

Palavras-chave: hemoglobinas variantes, talassemias, orientação genética

Área temática: Saúde

Coordenador(a) do projeto: Eliana Litsuko Tomimatsu Shimauti; Email: eltshimauti@uem.br; Departamento de Biomedicina e Análises Clínicas, Universidade Estadual de Maringá.