

ESTUDO DA VARIABILIDADE DAS HEMOGLOBINAS NAS HEMOGLOBINOPATIAS E TALASSEMIAS.

Rosane Maria Cantero¹ e Karlla Greick Batista Dias Penna²
LEPAH-Laboratório de Estudos e Pesquisa em Anemia Hereditária
Universidade Católica de Goiás

A hemoglobina é formada por quatro subunidades, composta de dois pares de cadeias globínicas, polipeptídicas, conhecidas por cadeia alfa e beta. As combinações entre as diversas cadeias de proteínas dão origem às diferentes hemoglobinas presentes nos eritrócitos. A HbA é formada por duas cadeias alfa e duas beta (95 a 98 %), HbA₂ é formada por duas cadeias alfa e duas delta (2,0 a 3,5 %) e a Fetal é formada por duas cadeias alfa e duas gama (até 1,0 %). As hemoglobinas diferentes das três acima citadas são conhecidas por hemoglobinas variantes. Incluem as hemoglobinopatias e as talassemias. As formas modificadas de hemoglobina às vezes permanecem silenciosas, sem causar sintomas aparentes. Mesmo assim, identificar o defeito de modo preciso esclarece sua gravidade e evita exames desnecessários e tratamentos equivocados, já que muitas alterações silenciosas podem ser confundidas com as que levam a quadros mais graves. Neste trabalho tivemos como objetivo conhecer as técnicas clássicas de diagnóstico das hemoglobinopatias além de estudar a genética destas anomalias para então poder caracterizá-las através de técnicas da Biologia Molecular como a PCR em amostras de pacientes atendidos no LAS-CBB-UCG. O estudo molecular alerta para a necessidade de esclarecimentos, e através dessa informação os portadores podem buscar alternativas, como aconselhamento genético dos portadores na hora do planejamento familiar. Nos resultados da eletroforese alcalina de hemoglobinas observamos que 92% (46/50) apresentaram algum tipo de hemoglobina variante, portanto são portadores de algum tipo de anemia hereditária. 8,0% apresentaram perfil eletroforético normal (AA), porém o hemograma demonstrou microcitose e hipocromia, levando-nos a uma investigação mais aprofundada. A tabela 2 mostra o percentual das variações encontradas. 8,7% (4/46) apresentaram perfil eletroforético AS; 8,7% (4/46) perfil SS, com aumento de HbF; 13% (6/46) perfil AC; 13% (6/46) perfil AF; 21,7% (10/46) perfil AA, com presença de HbH; 19,6% (9/46) perfil AA, com aumento de HbA₂; 4,3% (2/46) perfil CC; 4,3% (2/46) perfil SC; 2,2% (1/46) perfil FF; 2,2% (1/46) perfil AS, com presença de HbH e um paciente, 2,2% (1/46), apresentou uma hemoglobina com migração mais rápida que a HbA que permaneceu até o final da corrida, levando a suspeitar de HbJ ou N. Estes resultados necessitam de confirmação por biologia molecular pois a eletroforese possui suas limitações e nem sempre o diagnóstico é feito de forma conclusiva.

Palavras-Chave: hemoglobinopatias, talassemia, eletroforese de hemoglobinas, PCR.

¹ E-mail: rosanecantero@yahoo.com.br

² E-mail: karllagreick@yahoo.com.br