

## CARACTERIZAÇÃO DE COORTE DE CRIANÇAS COM ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES EM ANGOLA

Brígida Santos<sup>1,2,5</sup>, Ilda Jeremias<sup>1</sup>, Miguel Panzo<sup>1</sup>, Lucas Catumbela<sup>1</sup>, Graciete Salvador<sup>1</sup>, Isabel Valentim<sup>1</sup>, Félix Zagi<sup>1</sup>, Isabel Germano<sup>3</sup>, Paula Faustino<sup>3,4</sup>, Ana Paula Arez<sup>5</sup>, Mariana Delgadinho<sup>6</sup>, Miguel Brito<sup>1,6</sup>

<sup>1</sup> Centro de Investigação em Saúde de Angola (CISA); <sup>2</sup> Hospital Pediátrico David Bernardino (HPDB), Luanda, Angola; <sup>3</sup> Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), Lisboa, Portugal; <sup>4</sup> Instituto de Saúde Ambiental (ISAMB), Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>5</sup> Instituto de Higiene e Medicina Tropical (IHMT), Lisboa, Portugal; <sup>6</sup> Health and Technology Research Center (H&TRC), Instituto Politécnico de Lisboa/Escola Superior de Tecnologia da Saúde (IPL/ESTESL), Lisboa, Portugal

### Introdução

A anemia de células falciformes (ACF) ou drepanocitose é uma doença genética de transmissão autossómica recessiva. As suas manifestações clínicas são muito heterogéneas, com gravidade variável entre os pacientes, devido a fatores ambientais e importantes modificadores genéticos. Em 2010 nasceram 312.000 crianças com ACF e destas 240.000 na África subsariana. Em Angola a prevalência é de 1,5%.

O objetivo deste estudo é Identificar marcadores de severidade numa coorte de crianças com Anemia de Células Falciformes em Angola

### Materiais e métodos

Amostra	• 200 crianças com ACF seguidas no HPDB e no Hospital Geral do Bengo
Questões éticas	• Aprovação do protocolo de estudo pelos Comitês de Ética do Ministério da Saúde de Angola, ESTeSL/IPL, IHMT e INSA • Assinatura do Consentimento Informado pelos pais ou tutores das crianças
Caracterização clínica	• Dados demográficos • Histórico clínico • Exame físico
Caracterização laboratorial	• Hematológica: hemograma e reticulócitos • Quantificação da hemoglobina fetal por HPLC
Caracterização genética	• Estudo da deleção 3.7 da alfa talassémia por GAP-PCR
Análise dos dados	• Valores médios e análise gráfica

### Resultados

Tabela 1- Características demográficas e clínicas dos pacientes

Variáveis	Valores
Número de crianças (n)	200
Idade (anos)	6,6 (3-12)
Género (n, %)	
feminino	103 (51,5)
Idade da primeira manifestação (meses)	13,6 (0-96)
Característica da primeira manifestação (n,%)	
Dactilite	137 (68,5)
Crise dolorosa	47 (23,5)
Anemia severa	15 (7,5)
Complicações (n,%)	
Acidente vascular cerebral	6 (3)
Osteomielite	6 (3)
Internamentos (n,%)	166 (83)
Causas de internamento (n,%)*	
Anemia	126 (63)
Crise dolorosa	89 (44,5)
Malária	40 (20)
Outras	49 (24,5)
Avaliação nutricional (n,%)	
Malnutrição moderada	102 (51)
Malnutrição grave	9 (4,5)
Avaliação do baço	
Esplenomegália (n,%)	18 (9)
crianças ≤ 5 anos	7
crianças > 5 anos	11
Esplenectomia (n,%)	3 (1,5)
Hepatomegália (n,%)	35 (17,5)
Icterícia (n,%)	54 (27)

Tabela 2- Caracterização laboratorial e genética dos pacientes

Variáveis	Valores
Hemoglobina (g/dl)	7,3 (4,7-10,5)
Volume globular médio (fL)	76,3 (55,6-107,1)
Hemoglobina globular média (pg)	25,1 (18,0-31,0)
Reticulócitos (%)	10,4 (1,0-39,0)
Hemoglobina fetal (%)	5.72 (0.0-23.8)
Estudo da alfa talassémia (n/%)	146
αα/αα	48 (32,8)
αα/-α3.7	85 (58,2)
-α3.7/-α3.7	13 (8,9)

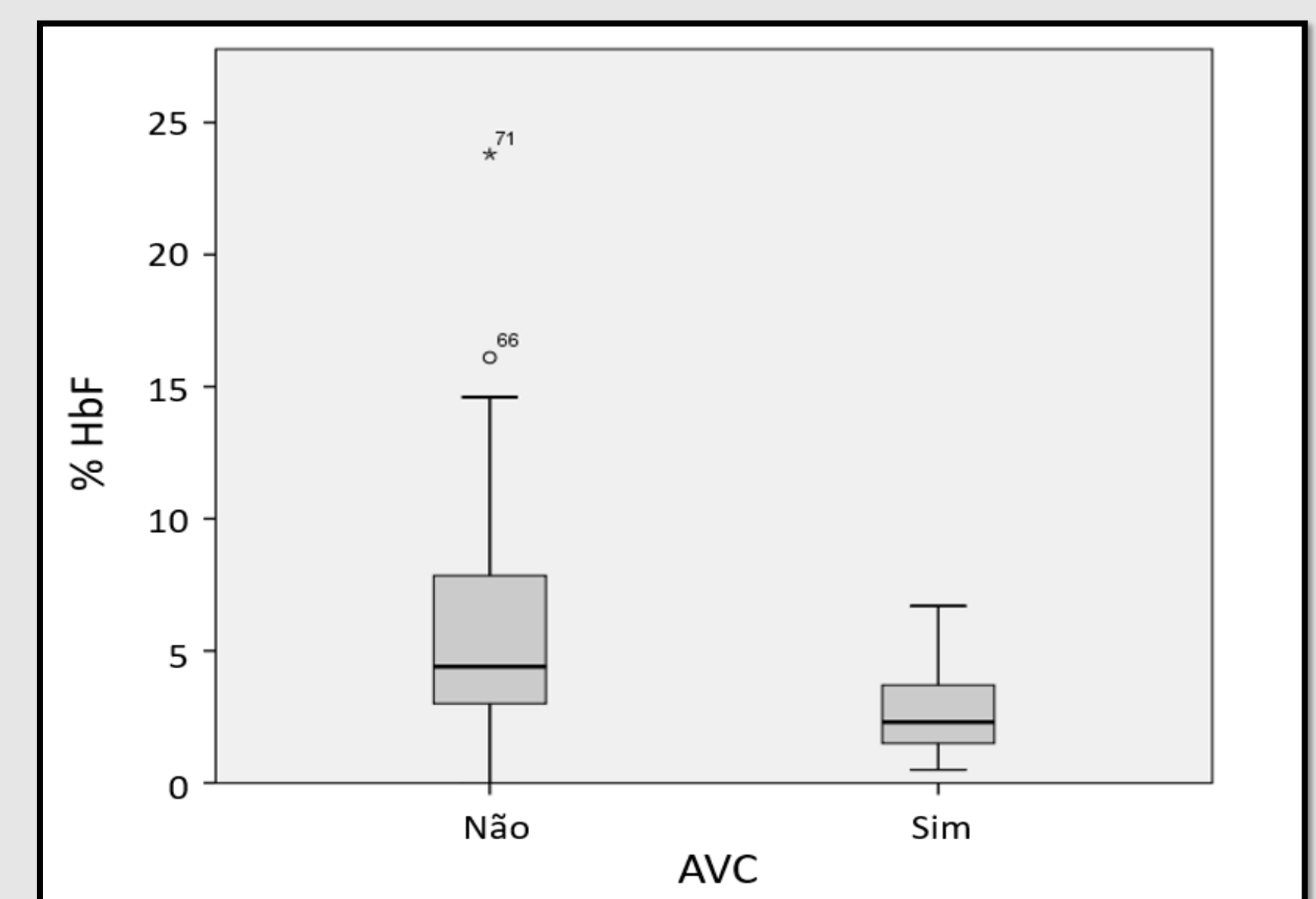


Gráfico 1- Relação entre o valor da HbF e a ocorrência de AVC.

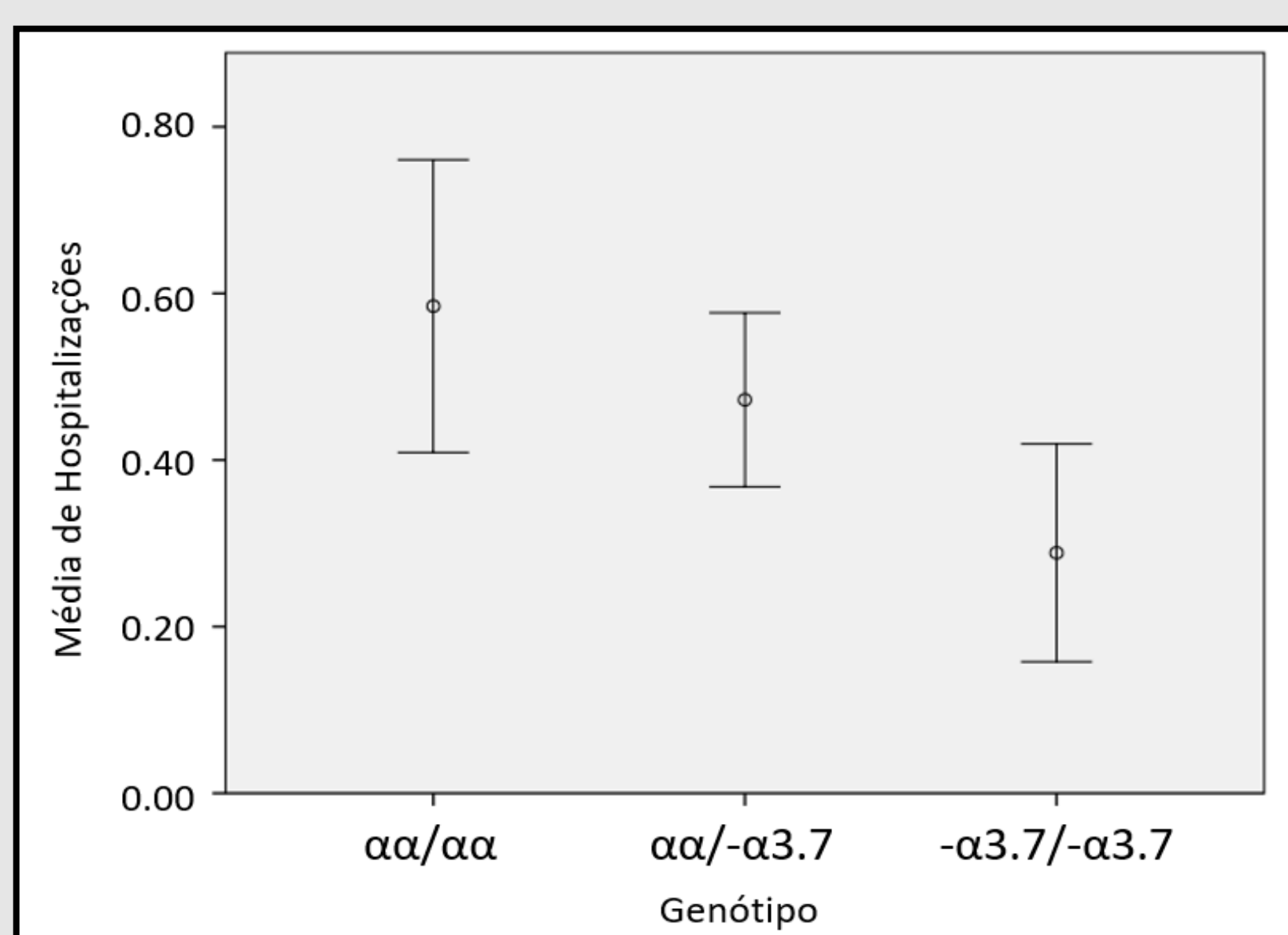


Gráfico 2- Relação entre o nº médio de hospitalizações por ano e a presença da deleção 3.7 da alfa talassémia

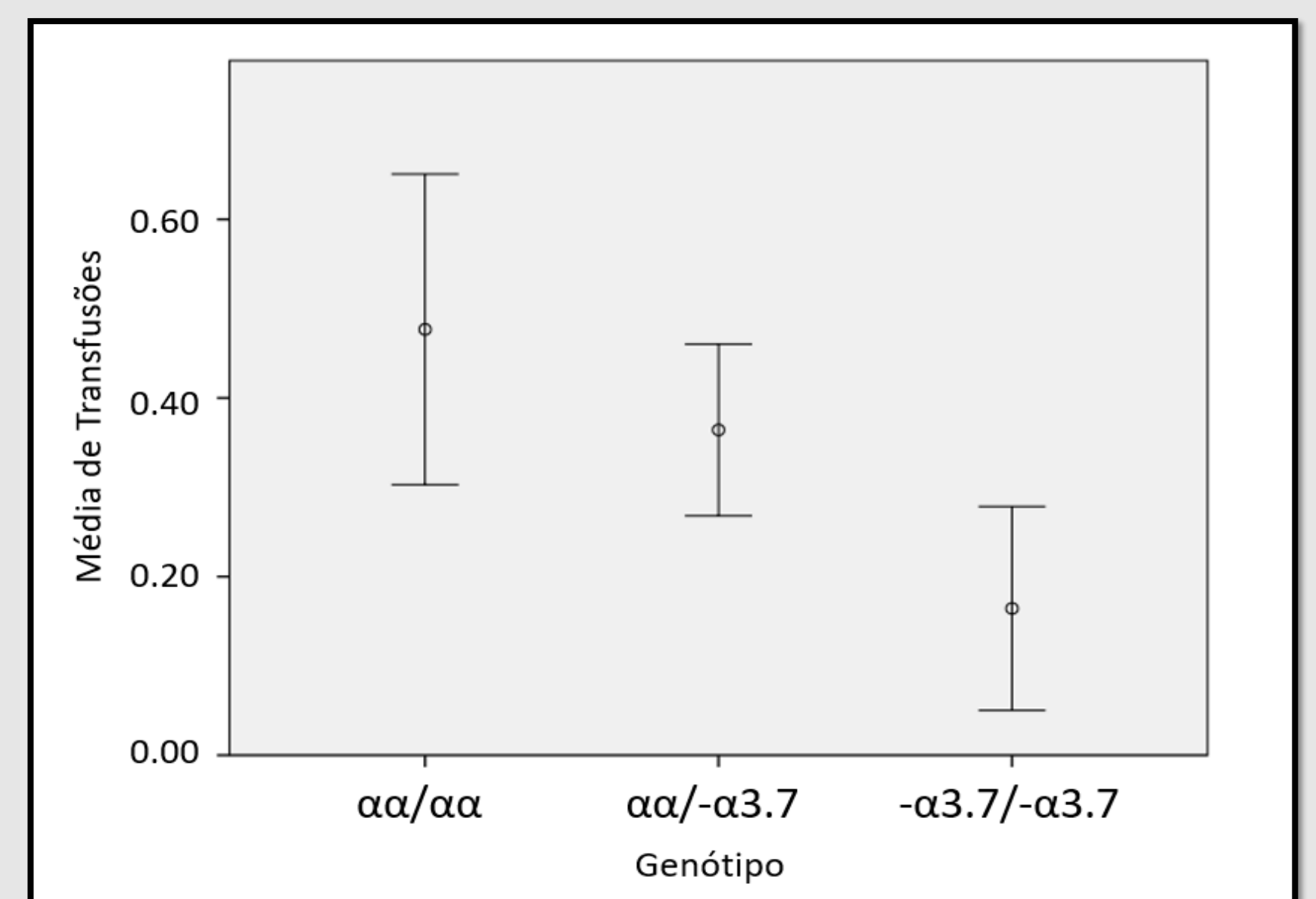


Gráfico 3- Relação entre o nº médio de transfusões por ano e a presença da deleção 3.7 da alfa talassémia

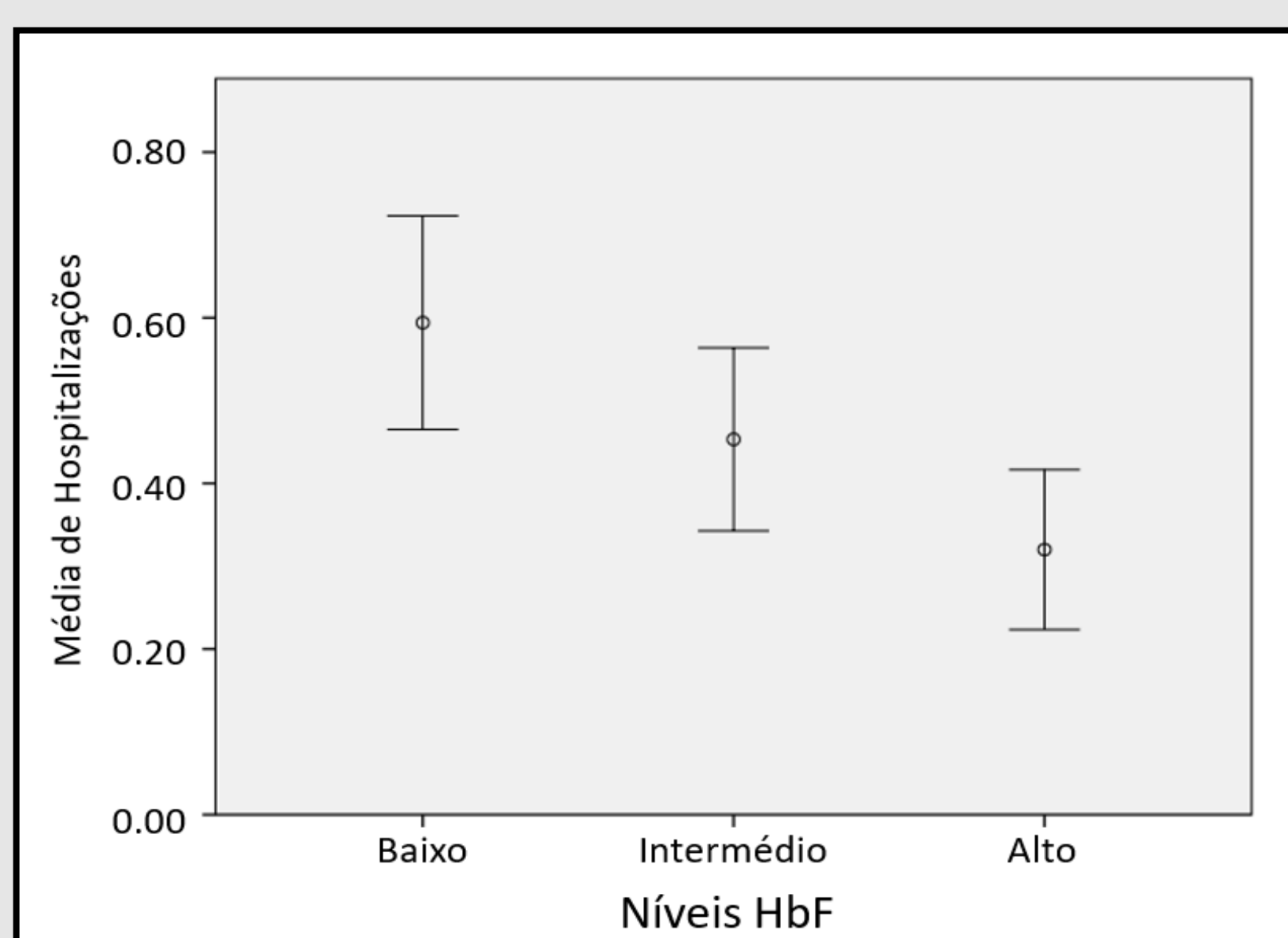


Gráfico 4- Relação entre o nº médio de hospitalizações por ano e os níveis de HbF (baixo 0-3.4%, Intermédio 3.4-7.8%, alto superior a 7.8%)

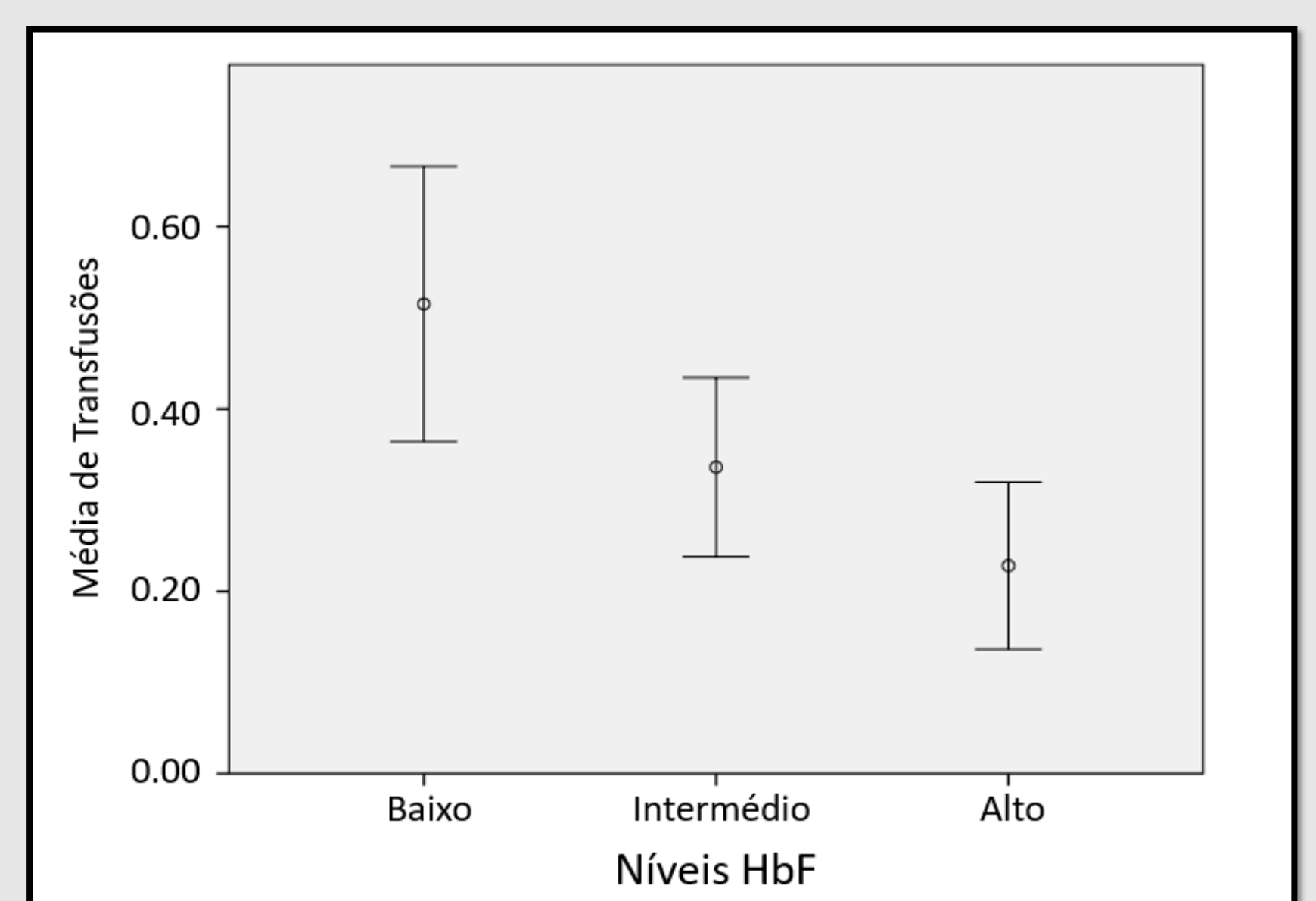


Gráfico 5- Relação entre o nº médio de hospitalizações por ano e os níveis de HbF (baixo 0-3.4%, Intermédio 3.4-7.8%, alto superior a 7.8%)

### Discussão

- Dos 200 pacientes 83% tiveram episódios de internamento, a principal causa é a anemia, sendo o nível de HbF e a presença da deleção 3.7 da alfa talassémia protectores para a gravidade da doença.
- Não houve relação entre o nível de HbF e o estudo da talassémia, sendo que o mecanismo de proteção poderá não ser via HbF.
- Neste estudo não foi possível ainda apresentar os dados dos parâmetros bioquímicos.
- Cerca de 50% dos pacientes apresentaram malnutrição crónica (HAZ)
- A presença de microcitose e hipocromia está relacionada com a presença da deleção da alfa talassémia. A macrocitose foi pouco evidente.
- Os dados de Malária e de sequenciação do Cluster da B globina ainda não estão concluídos, mas estão em progresso.