

Hemoglobinopatias - Abordagem laboratorial

Introdução

A hemoglobina existente nos glóbulos vermelhos é constituída por quatro cadeias de globina, duas do tipo alfa e duas do tipo não alfa. As **hemoglobinopatias** resultam de mutações que afetam os genes responsáveis pela síntese das cadeias de globina da hemoglobina. Podem ser classificadas em **dois grupos principais**:

Quantitativas: diminuição ou ausência de síntese de uma ou mais cadeias de globina – talassémias

Qualitativas: originam variantes estruturais da hemoglobina (Ex: Hb S, Hb D, Hb C, Hb E, Hb Lepore)



Algumas hemoglobinopatias não têm significado clínico enquanto que outras estão associadas a elevada morbidade e mortalidade, principalmente a drepanocitose e a β -talassémia *major*. Os portadores são geralmente assintomáticos. As hemoglobinopatias são transmitidas à descendência segundo um padrão autossómico recessivo.

Diagnóstico Laboratorial

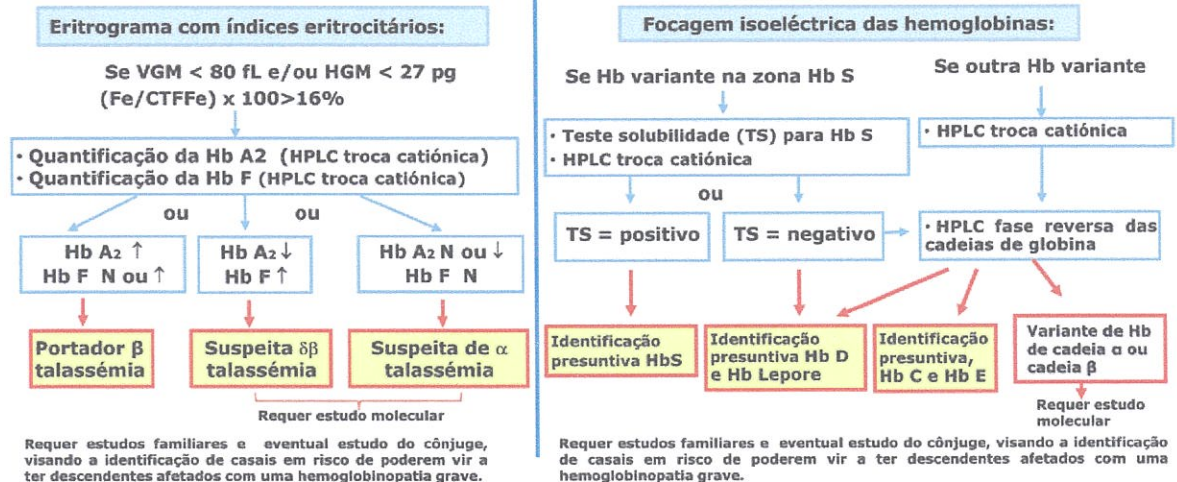
O diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias é efetuado com base numa **marcha analítica**, utilizando-se técnicas de primeira linha e técnicas de confirmação do diagnóstico.

O rastreio é dirigido para a **pesquisa de talassémia** e de **hemoglobinas variantes**. As variantes de hemoglobina (Hb) pesquisadas são a **Hb S, Hb D, Hb C, Hb E, Hb Lepore e Hb O-Arab**, pois conferem maior risco quando associadas a outros alelos específicos.

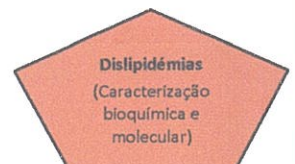
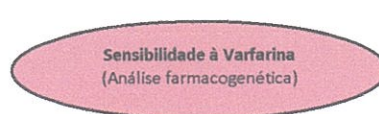
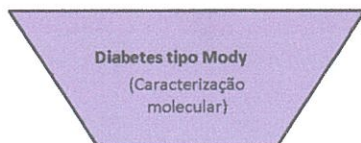
A **marcha analítica** inicia-se com os testes de rastreio, eritrograma e a **focagem isoelétrica (FIE) em gel de poliacrilamida** das hemoglobinas. A presença de variantes de hemoglobina é detetada na focagem isoelétrica que, no caso de ser positiva, deverá ser sempre confirmada por outras metodologias bioquímicas.

No âmbito do diagnóstico laboratorial dos portadores de β -talassémia, é extremamente importante a **quantificação percentual da Hb A₂**, uma vez que um valor aumentado desta hemoglobina, associado a uma diminuição dos índices eritrocitários, faz o diagnóstico bioquímico de portador de β -talassémia. É de grande importância a utilização de **métodos de elevada precisão e exatidão**. Os métodos recomendados para o doseamento da Hb A₂ são o **HPLC de troca iónica** e os **métodos de electroforese capilar**.

Algoritmo do Rastreio Laboratorial



Destaque para outras análises diferenciadas, implementadas no DPSPDNT:



Contactos:

Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, Unidade de Diagnóstico Laboratorial e Referência.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP | www.insa.pt | e-mail: armandina.miranda@insa.min-saude.pt/gisela.gaspar@insa.min-saude.pt
Av. Padre Cruz | 1649-016 LISBOA | PORTUGAL | Tel: 217519335 | Fax: 217526400

