

Diagnóstico de Hemoglobinopatias em Sangue de Cordão Umbilical

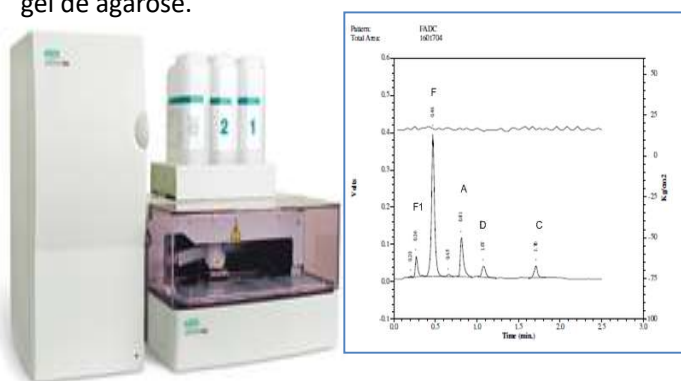
Introdução

As hemoglobinopatias são das doenças hereditárias autossómicas recessivas mais comuns em todo o mundo. São causadas por mutações genéticas, que dão origem à presença de uma variante estrutural de hemoglobina (Hb) ou à diminuição da síntese de uma ou mais cadeias da globina (talassémias). A variante de hemoglobina mais comum é a HbS que, em homozigotia/composto genético, dá origem a anemia das células falciformes ou síndromes drepanocíticas.

O rastreio neonatal é uma forma eficaz de combate a este problema grave de saúde pública. Está bem estabelecido que a identificação neonatal da anemia das células falciformes pode diminuir substancialmente a mortalidade e morbilidade durante os primeiros 5 anos de vida. Esta informação fornece aos profissionais de saúde uma oportunidade de organizar uma supervisão médica imediata. Por outro lado, este rastreio é obrigatório como controlo de qualidade de unidades de sangue de cordão umbilical (SCU) para criopreservação, pelo que todas as amostras de SCU devem ser sujeitas a este rastreio para eventual utilização terapêutica e/ou de transplante.

Diagnóstico Laboratorial e métodos utilizados

O rastreio de hemoglobinopatias em amostras de sangue de recém-nascidos ou de SCU é realizado no nosso laboratório por duas metodologias alternativas - cromatografia líquida de alta pressão de troca iónica (HPLC) e focagem isoelétrica (FIE) em gel de agarose.



Sistema de HPLC Variant nbs

O HPLC utilizado (Variant nbs, Bio-Rad) foi especialmente desenvolvido para este tipo de amostras de sangue (de recém-nascidos ou de SCU). É um sistema de alta seletividade e as suas capacidades específicas de troca catiónica permitem-lhe ser um sistema bastante robusto e eficaz no rastreio de hemoglobinopatias. As diferentes hemoglobinas têm diferentes cargas e podem apresentar cromatogramas com tempos de retenção diferentes e bem definidos.



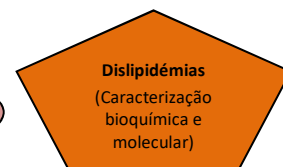
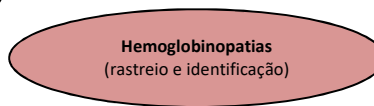
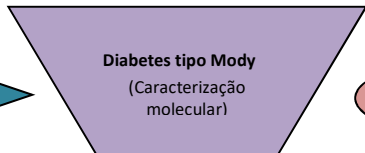
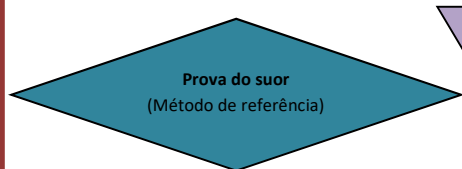
Sistema de FIE em gel de agarose

Por outro lado, a FIE permite separar as hemoglobinas neonatais de acordo com o seu ponto isoelétrico em gel de agarose. Uma clara separação da HbF da HbA permite dissociar um caso de uma anemia falciforme (drepanocitose) (Hb SS) de um portador de HbS (Hb AS).

Nesta metodologia, as variantes de hemoglobina migram através de um gradiente de pH até que o seu ponto isoelétrico, característico de cada variante, iguale o correspondente pH no gel, altura em que as cargas se anulam e a migração pára.

As duas metodologias são validadas através da utilização de controlos de qualidade internos próprios e da participação do laboratório num programa internacional de Avaliação Externa da Qualidade (UK-NEQAS - Abnormal haemoglobins HbA2, HbF and HbS scheme in Liquid Newborn Sample).

Destaque para outras análises diferenciadas, implementadas no DPS:



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: sandra.costa@insa.min-saude.pt/ana.raimundo@insa.min-saude.pt
Av. Padre Cruz | 1649-016 LISBOA | PORTUGAL | Tel: 217519335 | Fax: 217526400