AC&T CIENTÍFICA®

TALASSEMIAS ALFA NA POPULAÇÃO EM DEMANDA DO LABORATÓRIO MONTE AZUL NA CIDADE DE MONTE AZUL-SP

Rafael Rodas Lemo e Cibele Felício Ribeiro

A Hemoglobina H (Hb H) é uma hemoglobina composta por tetrâmeros de cadeia beta, com características instáveis, formando corpúsculos de inclusões nos eritrócitos. Devido a ausência de efeito Bohr a Hb H tem afinidade ao oxigênio 10 vezes maior do que a Hb A, os portadores dessa etiologia denominada de doença de Hb H apresentavam anemia significativa, hipocromia, microcitose e poiquilocitose, diminuição da fragilidade osmótica, reticulocitose e presença de Hb H nos eritrócitos e em eletroforese.

Palavras chaves: Hemoglobina H, eritrócitos e talassemias alfa.

Introdução:

As talassemias alfa são diferenciadas e classificadas de acordo com o número de genes alfa lesados, com a importante observação de que o grau de lesão pode ser variável, afetando o gene parcial ou totalmente. De uma forma geral, representa-se uma pessoa sem talassemia alfa com seus quatro genes alfa funcionantes (α, α/α, α), sendo dois genes alfa de um cromossomo 16 e dois do outro cromossomo 16, provenientes um do pai e outro da mãe.

De uma forma geral as síndromes alfa talassêmicas são classificadas em: *portador "silencioso"* (ou talassemia alfa mínima) se deve à deleção de um gene alfa (-, α/α, α), *traço alfa talassêmico* (ou talassemia alfa menor) se deve à deleção de dois genes alfa (-, α/-, α ou -, -/α, α), *doença de Hb H*(ou talassemia alfa intermédia) é causada pela deleção de três genes alfa (-, -/-, α), *hidropsia fetal* se deve a deleção de quatro genes alfa (-, -/-, -), sendo ela a forma mais grave de todos os tipos de talassemias (alfa e beta), pois é uma forma letal.

Artigo de conclusão do curso de pós-graduação em Hematologia Laboratorial (maio de 2007 a junho de 2008).Endereço para correspondência: Rua Izué Blanco Lima, 22, CEP 14730-000, Monte Azul Paulista, SP e-mail: rafaellemo@hotmail.com

Portador "silencioso":

É o tipo mais comum entre as talassemias alfa. O portador desse tipo de talassemia é assintomático, e embora o volume corpuscular médio (VCM) se apresente como discretamente microcítico (VCM < 80), a morfologia eritrocitária e geralmente normal com microcitose em algumas células.

O diagnóstico laboratorial do portador silencioso de talassemia alfa requer uma série de informações: discreta microcitose, com valores de Hb (g/dl) próximo do limite inferior da normalidade, não responsiva ao tratamento com ferro, história familiar, e identificação da Hb H em pelo menos um dos testes: eletroforese ou pesquisa citológica.

Traço alfa talassêmico:

Os portadores, apesar de serem normais sob o ponto de vista clínico, reclamam de fraqueza, cansaço, dores nas pernas e palidez.Apresentam microcitose com alterações da morfologia eritrocitária e discreto grau de anemia (Hb: 11 a 13 g/dl).Eletroforese apresentando concentrações de Hb H próximas de 2%.

Da mesma forma que o caso anterior, a história clínica do paciente e o estudo familiar são fundamentais para se chegar ao diagnóstico do traço alfa talassêmico. Sua prevalência na nossa população e próxima dos 4% entre os brancos e 10 % entre os negros, com amplas variações regionais. A detecção do traço alfa talassêmico é mais sensível de se realizar em sangue de cordão umbilical ou em recém-nascidos com um mês de idade, pois a Hb Bart´s apresenta-se com concentrações variáveis entre 5 e 10%.

Doenças de Hb H:

Essa patologia se expressa com uma forma moderadamente grave de talassemia, caracterizada por anemia microcítica e hipocrômica, hemoglobina total variável entre 8 11/dl, aumento do baço e do fígado, e em alguns casos observa-se deformidades similares às que ocorrem na talassemia beta maior ou homozigota. A hemoglobina H separada por eletroforese alcalina apresenta-se bem visível, pois sua concentração atinge até 20%. A Hb H é facilmente identificada pela sua presença em vários eritrócitos em um mesmo campo microscópico. Em recém-nascidos, a Hb H Bart´s apresenta-se com concentrações entre 20 e 30%.

A doença de Hb H é rara no Brasil, apesar de vários relatos científicos provenientes de varias regiões do país.

Hidropsia Fetal:

É uma situação comum no extremo Asiático, sendo, entretanto esporádica no Brasil.As crianças recém-nascidas afetadas pela deleção dos quatro genes alfa (-,- / -,-) apresentam anemia muito grave, com hemoglobina inferior a 7g/dl, eritroblastose fetal, edema, grande aumento do baço e do fígado, e morte com poucas horas após o nascimento. Eletroforeticamente, a concentração de Hb Bart´s, está entre 80 e 100%, e a Hb H entre 10 e 20%.

Finalmente é importante que as hemoglobinas H e Bart´s apresentam alta afinidade pelo oxigênio, tornando sua liberação para células e tecidos muito lenta e dificultosa, e como resultado causa a anoxia tecidual.

A figura 1 apresenta um resumo dessas quatro condições básicas de talassemia alfa.

Casuística e método:

O material utilizado neste trabalho foram amostras de sangue periférico, em frascos contendo EDTA.

As contagens hematimétricas foram realizadas pelo contador eletrônico T-890, da Coulter, seguidas da análise da morfologia eritrocitária.

As hemoglobinopatias foram diagnosticadas através da realização de eletroforese de hemoglobina em membrana de acetato de celulose, em pH alcalino, com leitura eluitiva para quantificação de HbH.

Resultados e dicussão:

No período de janeiro de 2005 a março de 2008, foram encaminhados ao Laboratório Monte Azul 61 indivíduos com idade de 1 a 68 anos,com quadro de hemoglobinopatias, oriundos de diferentes tipos de atendimentos clínicos realizados no município de Monte Azul Paulista e região (atendimento ambulatorial da Saúde Pública, de convênios privados e particulares).

Do total analisado obteve-se 33(54,0%) portador de talassemia alfa menor, 15(24,6%) portador de talassemia beta menor, 2(3,3%) portador de associação talassemia alfa / beta, 7(11,5%) portador de associação A/S, 4(6,6%) portador de associação A/C. Na figura 1 podemos observar esta distribuição.

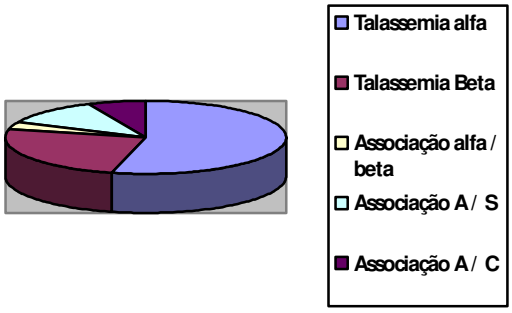

Figura 1- Representação Gráfica dos diferentes tipos de hemoglobinopatias da população analisada e sua freqüência

Conclusão:

Neste trabalho, realizado na cidade de Monte Azul Paulista e região, podemos concluir que, devido à alta freqüência de imigrantes europeus principalmente de origem italiana a prevalência de talassemias alfa foi a de maior ocorrência.

Referências bibliográficas:

NAOUM, P.C. – Hemoglobinopatias e Talasemias. Sarvier. São Paulo, 1997.

NAOUM, P.C. – Eletroforese, Técnicas e Diagnósticos. Livraria Editora Santos. São Paulo, 1990.

AC&T Científica é a revista eletrônica da Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto – SP.

Informações poderão ser obtidas por meio do e-mail: a.c.t@terra.com.br

Visite nossos sites: www.ciencianews.com.br

www.hemoglobinopatias.com.br

www.institutonaoum.com.br