

Drepanocitose,

uma hemoglobinopatia qualitativa

Áurea Simões¹; Rafaela Dias¹; Marta Figueiredo¹; Teresa Nascimento²

1) Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais – Egas Moniz School of Health & Science
2) Egas Moniz School of Health & Science, Laboratório de Análises Clínicas Lumilabo

O que é

É uma doença hereditária autossômica recessiva (Fig.1) do sangue reconhecida pela sua característica em que os eritrócitos são disformes, em forma de foice, responsáveis por crises vaso-oclusivas, dor intensa e múltiplas complicações nos órgãos.

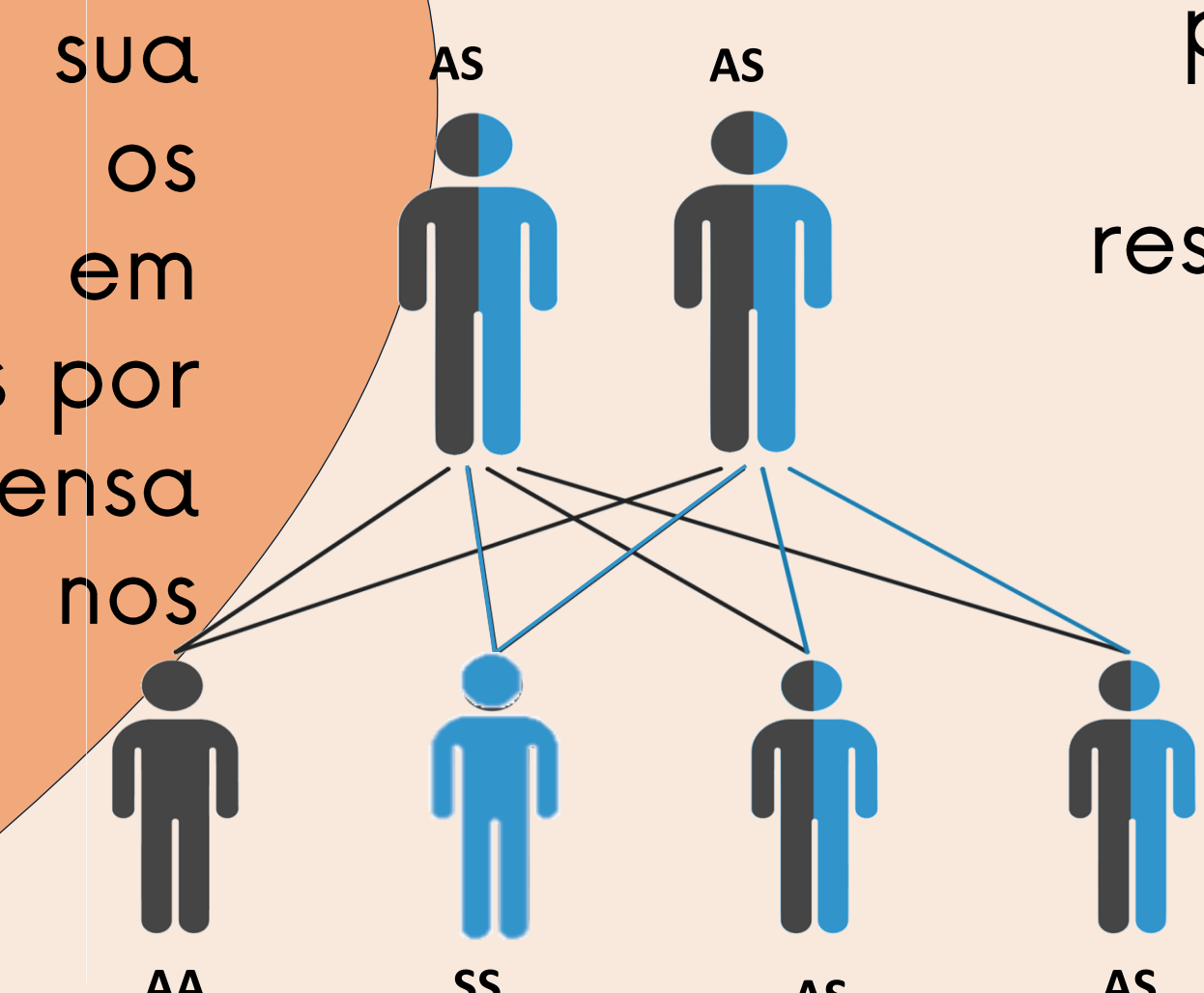


Fig.1 Doença autossômica recessiva. AS – Indivíduo Portador; SS – Tem anemia falciforme; AA – Indivíduo Saudável.

Mutação do gene

Esta patologia é caracterizada por mutações que afetam a cadeia β da hemoglobina, resultando na produção de uma variante, a hemoglobina S (HbS). (Fig.2)

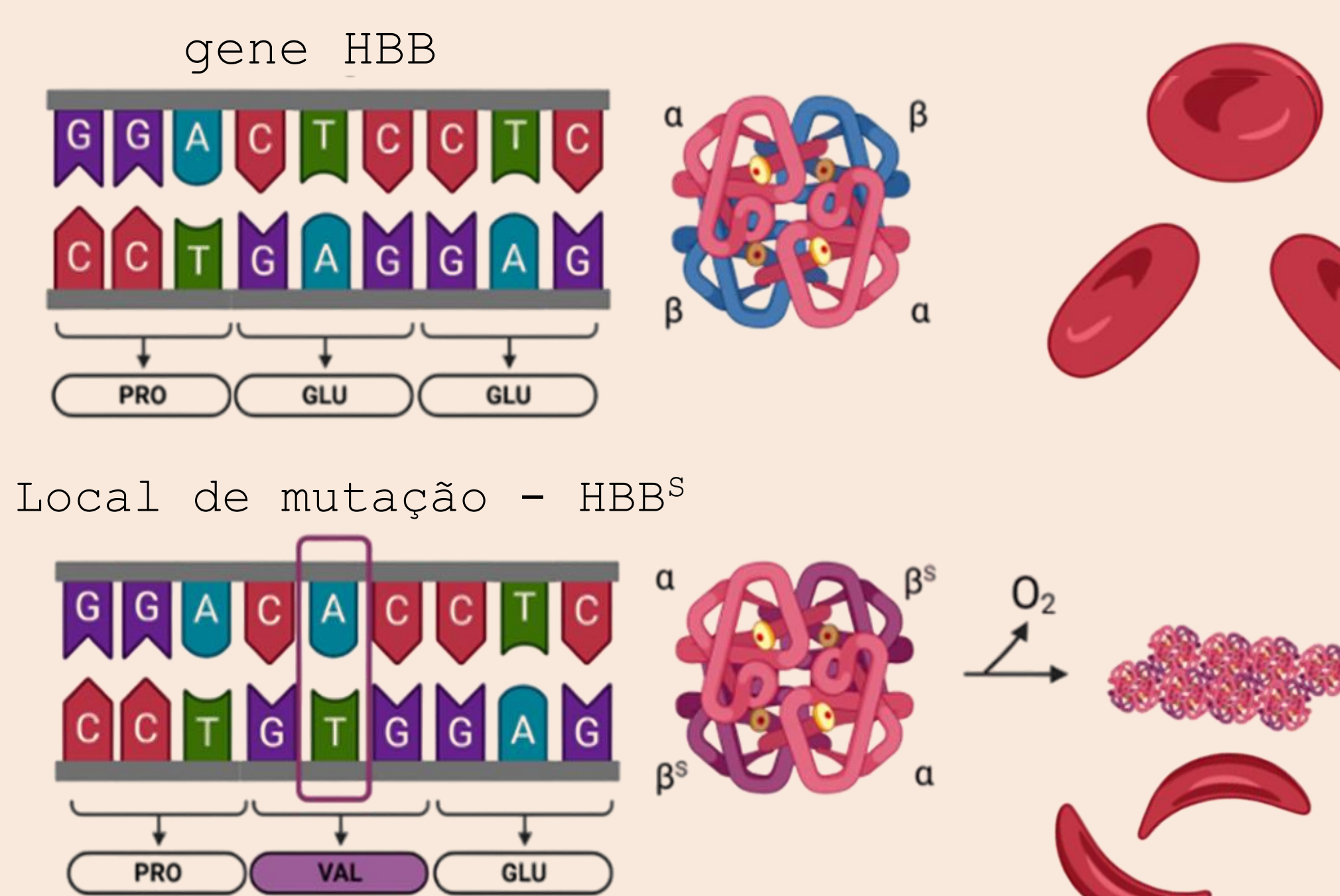


Fig.2 Substituição da adenina pela timina no códon do ADN ácido glutâmico. (Ramadas & Sparkenbaugh, 2023)

Patogénese

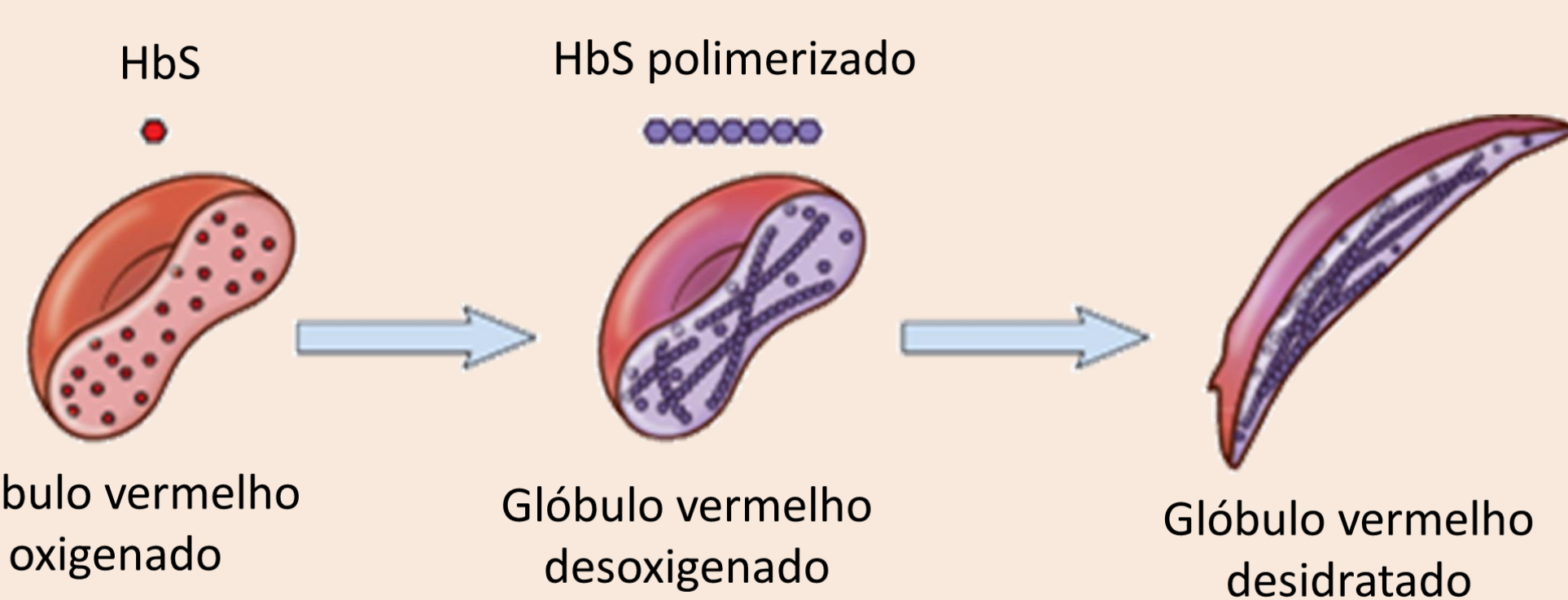


Fig. 3 Patogénese das células falciformes.

A polimerização da HbS desoxigenada faz com que os eritrócitos se tornem rígidos e distorcidos (Fig.3), levando ao seu aprisionamento nos vasos sanguíneos, diminuição do fornecimento de oxigênio e as manifestações clínicas associadas.

Diagnóstico

Envolve uma combinação de avaliação clínica, testes laboratoriais como o teste da falciformação e o ditonito e os testes genéticos. A eletroforese das hemoglobinas é a forma de deteção mais sensível da existência da HbS.

- **TESTE DA FALCIFORMAÇÃO:** é possível observar ao microscópio a presença de cristais de hemoglobina e células falciformes (Fig.4).
- **TESTE DE DITIONITO OU DA SOLUBILIDADE DA HBS:** coloca em evidência a característica da HbS, de ser insolúvel em soluções de alto peso molecular, na presença de uma redução da concentração de oxigênio.
- **ELETOFORESE DA HEMOGLOBINA:** é um teste diagnóstico crucial que identifica a presença de variantes anormais da hemoglobina. Ele separa diferentes tipos de hemoglobina com base em sua carga elétrica, fornece informações sobre as quantidades relativas de HbS e outros tipos de hemoglobina.
- **DOSEAMENTO DE HEMOGLOBINAS POR CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA PRECISÃO (HPLC):** permite identificar e quantificar diferentes variantes de hemoglobina no sangue (Fig.5).

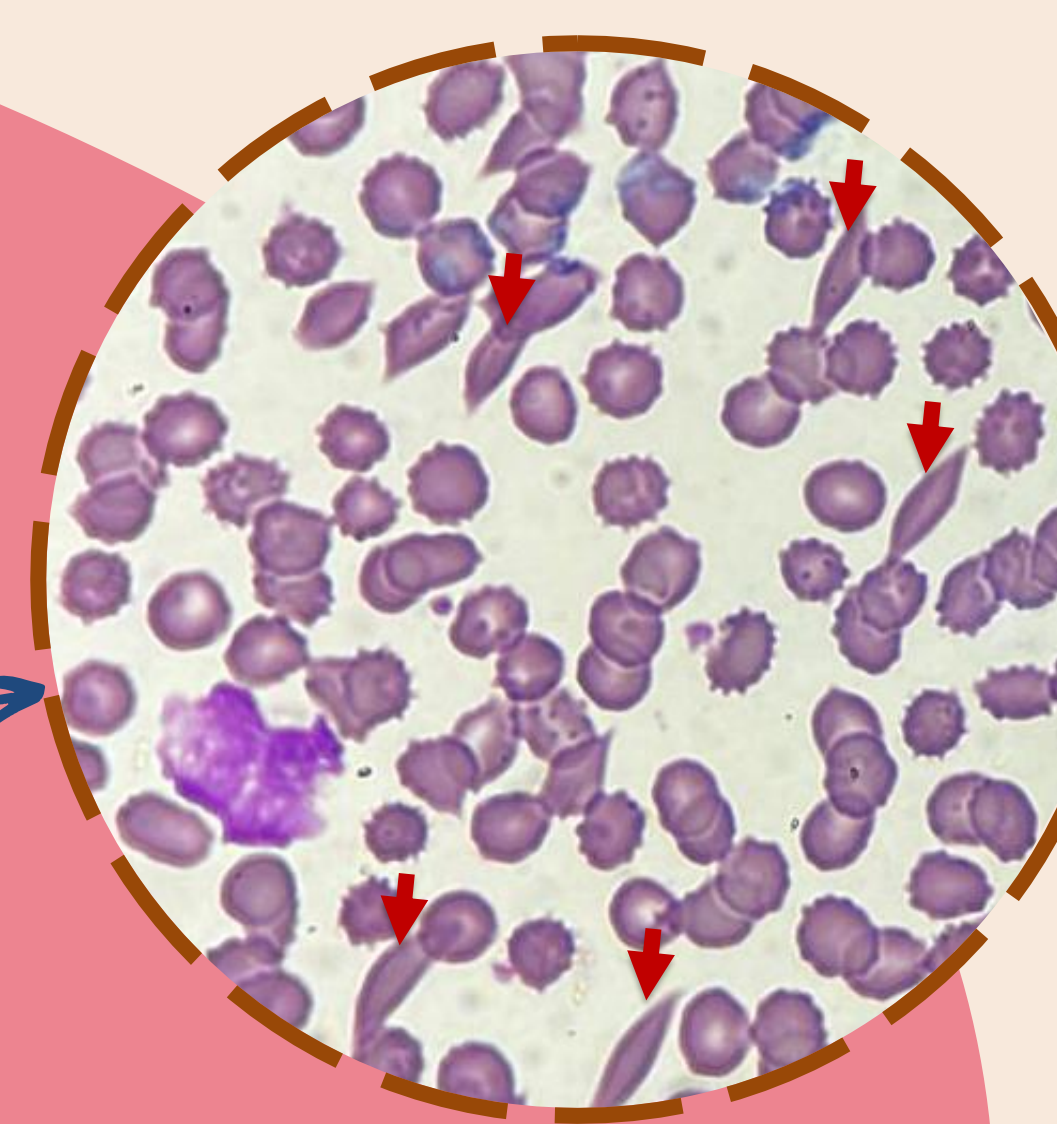


Fig.4 Imagem microscópica de um esfregaço de sangue onde apresenta células falciformes (seta) em forma de foice (ampliação 1000x).

