

*Resumo de Tese***Diagnóstico de hemoglobinopatias em recém-nascidos do Hospital de Base de São José do Rio Preto - SP*****Newborn diagnosis of hemoglobinopathies in Hospital de Base from São José do Rio Preto - SP****Fátima A.M. Siqueira***Orientador***Cláudia R.B. Domingos***Resumo**

As hemoglobinopatias, principalmente a anemia falciforme e as talassemias, compreendem um grupo heterogêneo de alterações genéticas disseminadas pelo mundo. Em muitos países, incluindo o Brasil, constituem um problema de saúde pública. O período neonatal é considerado o mais efetivo para triagem destas alterações, pois permite medidas de profilaxia e prevenção antes do aparecimento dos primeiros sintomas, possibilitando melhora da sobrevida do doente e orientação aos pais e portadores heterozigotos.

O presente trabalho teve como objetivo a detecção precoce de hemoglobinas anormais, o estabelecimento de padrões de análises e a verificação da viabilidade do programa preventivo. As amostras foram colhidas por punção plantar e através do sangue de cordão. Foram realizados procedimentos eletroforéticos, análises citológicas e bioquímicas para caracterização das hemoglobinas anormais.

De abril de 1998 a novembro de 1999 foram analisadas 1478 amostras de sangue de

neonatos do Hospital de Base de São José do Rio Preto, sendo que 239 (16,17%) amostras apresentaram alterações de hemoglobinas destacando-se, 49 (3,32%) com Hb S, nove (0,61%) com Hb C, 110 (7,44%) sugestivas de alfa talassemia, 23 (1,55%) sugestivas de beta talassemia, 48 (3,25%) com fenótipos variados.

As amostras colhidas de sangue de cordão umbilical mostraram-se eficientes em todos os métodos de análises, enquanto que as amostras de sangue de punção plantar colhidas em papel de filtro mostraram-se aplicáveis somente à metodologia específica. Os métodos de rotina laboratorial permitiram a identificação de formas talassêmicas e das formas variantes, e a focalização isoeletrica apresentou sensibilidade apenas para a identificação de variantes, nesta faixa etária.

As crianças com suspeita de hemoglobinopatias foram reavaliadas após os seis meses de idade, e encaminhadas para aconselhamento genético e acompanhamento clínico, junto com seus familiares.

A atuação multiprofissional em programas desta natureza é fundamental para o sucesso do mesmo.

**Abstract**

*The hemoglobinopathies, mainly the sickle cell anaemia and the thalassemias, include a heterogeneous group of genetic alterations disseminated over the whole world. They consist of a problem of public health in several countries, including Brazil. The neonatal period is considered the most effective for the screening of this alterations. This allows prophylaxis and prevention before the appearance of the first symptoms, allowing improvement on the patient's survival and guidance of the parents and heterozygote carrier.*

*The present work aims the early detection of the abnormal hemoglobins to establishment standard analysis and examine the viability of the prevent program. The samples were heel stick collected and through blood cord. Electrophoresis procedures and cytological and biochemical analysis were made for the abnormal hemoglobins characterization.*

*From April, 98 to November, 99, 1478*

*neonatal blood samples were analyzed from Hospital de Base, São José do Rio Preto, in which 239 (16,17%) hemoglobins alterations could be found, emphasizing 49 (3,32%) with Hb S, 9 (0,61%) with Hb C, 110 (7,44%) with suggestive alpha thalassemia, 23 (1,55%) with suggestive beta thalassemia, and 48 (3,25%) with other phenotypes.*

*The samples collected from the blood cord showed effectiveness in all analyses suitable while the blood samples heel stick collected, in filter paper, were applicable only to specific methodologies. The methods from laboratory routine allowed the identification of thalassemic forms and of variant forms, and isoelectric focusing presented sensitivity only for variants identification in this average life period.*

*The hemoglobinopathy suspected cases were reassessed after six months and they were led to genetic counseling and clinic attendance with their family members.*

*The multiprofessional approach in programs of this kind is fundamental for its success.*