

Carta ao editor

Hb D/Talassemia beta associada à anemia crônica

Paulo C. Naoum¹
Magaly S. Moraes¹
Janaína Radispiel¹
Priscila P. Cavalberí²
Fábio F. Valerí²

1 - Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto, SP

2 - Instituto de Patologia e Citologia Prof. Dr. Victório Valerí, Ribeirão Preto, SP

Sr. Editor,

A Hb D é uma hemoglobina variante com mutações em diferentes pontos da globina beta, fatos que determinam pelo menos quatro tipos distintos: Hb D Iran ($\beta 22 \text{ Glu} \rightarrow \text{Lis}$), Hb D Ibadan ($\beta 97 \text{ Tre} \rightarrow \text{Lis}$), Hb D Beograd ($\beta 121 \text{ Glu} \rightarrow \text{Val}$) e Hb D Punjab ou Los Angeles ($\beta 121 \text{ Glu} \rightarrow \text{Gln}$). O tipo mais comum entre os genótipos de Hb D é a Hb D Punjab ou Los Angeles que foi descrita em 1950 por Itano e Neel (1). No Brasil, em amplo estudo realizado em diversas regiões e avaliando 100 mil pessoas, observou-se que os casos de Hb D identificados eram do tipo D Punjab ou Los Angeles, com prevalência média do genótipo da Hb AD na proporção de um caso para cinco mil pessoas analisadas (2, 3). A Hb D migra na mesma posição da Hb S em eletroforeses alcalinas, e a diferenciação entre as hemoglobinas S e D se faz por meio de eletroforese em agar-ácido (3, 4). A determinação

específica dos tipos de Hb D pode ser efetuada por eletroforeses de isofocalização e de cadeias polipeptídicas de globinas, PCR e HPLC (5).

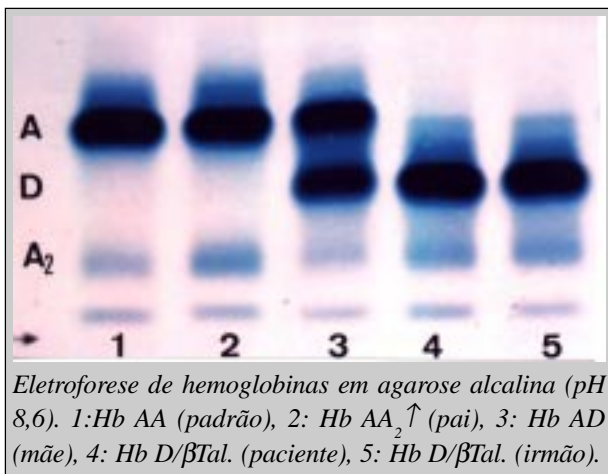
A homozigose da Hb D, ou Hb DD, é uma situação rara, mesmo na região de Punjab (Índia) onde a prevalência do heterozigoto (Hb AD) é variável entre 2 e 3% (4,6). A Hb DD – também conhecida por doença de Hb D – se caracteriza por discreta anemia microcítica e hipocrômica, e a concentração da Hb D é próxima de 97 e 98% (4).

A interação entre Hb D e talassemia beta também é uma situação muito rara, com poucos casos relatados na literatura internacional e também apresenta discreto grau de anemia microcítica e hipocrômica (4, 5).

A presente comunicação se refere aos resultados do estudo familiar de um paciente do sexo masculino, com 37 anos de idade, que relata anemia desde a infância. Resultados de seus exames eletroforéticos anteriores realizados em outros centros referiam a anemia falciforme (Hb SS), contrapondo com as avaliações clínicas e hematológicas. Amostras de sangue do paciente foram encaminhadas ao Centro de Referência de Hemoglobinas da Academia de Ciência e Tecnologia, cujas análises mostraram anemia microcítica e hipocrômica de grau discreto, presença de anisocitose e poiquilocitose destacadas por micrócitos, esquisócitos, dacriócitos, pontilhados basófilos e policromasia. As dosagens de ferro sérico resultaram em 122 $\mu\text{g/dl}$ (N: 55 – 150) e a capacidade de fixação do ferro foi de 248 $\mu\text{g/dl}$ (N: 250 – 410). A análise eletroforética alcalina identificou uma fração anormal na posição de Hb S com concentração de 82,4%, além de Hb A (4,2%), Hb Fetal (8,1%) e Hb A₂ (5,3%), entretanto a eletroforese em agar-ácido mostrou que a fração anormal se tratava de fato da Hb D. Para a correta determinação do genótipo do paciente foram solicitadas amostras de sangue dos pais e familiares para análises complementares. Essas

Tabela - Valores do eritrograma e fracionamento eletroforético de hemoglobinas na família do paciente com Hb D/beta talassemia.

	Paciente	Pai	Mãe	Irmão
Gv ($\text{X}10^6/\text{mm}^3$)	5,38	6,30	4,41	5,56
Ht (%)	34	40	40	38
Hb g/dl	11,4	13,0	13,8	13,0
VCM (μ^3)	64	64	90	68
HCM (pg)	21	21	31	23
Hb A (%)	4,2	93,8	51,3	5,0
Hb A ₂ (%)	5,3	6,2	2,0	4,6
Hb F (%)	8,1	zero	zero	8,8
Hb D (%)	82,4	zero	46,7	81,6



análises indicaram a presença de talassemia beta heterozigota (ou menor) no pai, Hb AD na mãe, e genótipo similar no irmão (tabela e figura). Com base nesses resultados eletroforéticos e hematimétricos concluiu-se tratar de interação Hb D/talassemia beta, presentes no paciente e em seu irmão. A qualificação do tipo da Hb D foi efetuada por meio de eletroforese de isofocalização, bem como por eletroforese de cadeias polipeptídicas de globina que indicaram tratar-se de Hb D Punjab ou Los Angeles.

Diante do conjunto de resultados e das situações relatadas na presente comunicação, conclui-se que efetiva caracterização de genótipos de hemoglobinas variantes, notadamente aqueles com indicações clínicas de anemia, deva ser contemplada com análises eletroforéticas alcalinas, em agar-ácido e isofocalização, bem como dos valores hematimétricos e análises da morfologia eritrocitária, obtidos de análises de familiares, especialmente dos pais.

Hb D/ Beta thalassaemia associated with chronic anaemia

Paulo C. Naoum, Magali S. Moraes, Janaina Radispiel, Priscila P. Cavalheri, Fábio V. Valeri

Abstract

We describe a case of Hb D/Beta thalassaemia associated with chronic anemia. Hematological analyses performed in a patient with chronic anemia demonstrating microcytosis and hypochromic in his

erythrocytes. Specific laboratory diagnosis performed by alkaline and acid electrophoresis, and fetal determination by alkali resistance, indicated it to be Hb D associated with beta thalassaemia. Analyses carried out on his family (father, mother and brother) confirmed the suspected diagnosis. Hb D/Beta thalassaemia is a very rare interaction in the Brazilian population, and its determination required specific laboratorial techniques and hematological analyses.

Referências Bibliográficas

1. Itano HA, Neel JV. A new inherited abnormality of human hemoglobin. *Proc. Nat. Acad. Sc.* 1950. 36: 613-617.
2. Naoum PC, Mattos LC, Cury PR. Prevalence and distribution of abnormal hemoglobins in state of São Paulo, Brazil. *Bull. Pan Am. Health Organ.*, 1984. 18: 127-138.
3. Naoum PC. *Hemoglobinopatias e talassemias*. São Paulo, **Sarvier**, 1997, 168p.
4. Weatherall DJ, Clegg JB. *Thalassaemia syndromes*. Oxford, **Blackwell Scientific Publications**, 1981, 380-382p.
5. Steinberg MH, Forget BG, Higgs DR, Nagel RL. *Disorders of Hemoglobin*. Cambridge, **Cambridge University Press**, 2001, 1269p.
6. Lehmann H, Hunstman RG. *Man's haemoglobins*. Amsterdam. **North-Holland Publishing Company**, 1974, 478p.

Recebido : 08/11/01

Aceito : 09/02/02

Correspondência para: Paulo Cesar Naoum

Academia de Ciência e Tecnologia.
Rua Bonfá Natale, 1860. 15020-130.
São José do Rio Preto. SP
E-mail: a.c.t.@zaz.com.br