

Resumo de Tese / Thesis

Triagem familiar ampliada para o gene da hemoglobina S

Extended family screening for hemoglobin S gene

Flavia M. G. C. Bandeira

Orientadores

Frederico G. C. Abath

Maria Cynthia Braga

Wayner V. Souza

Resumo

O presente trabalho teve como objetivo determinar a prevalência de síndromes falciformes em familiares selecionados a partir de casos-índice, com particular interesse em determinar o número de afetados adicionais detectados pelo modelo de triagem familiar ampliada. Para isso utilizamos um estudo de corte transversal de base populacional, realizado em familiares dos casos-índice identificados pela triagem neonatal no Recife, região metropolitana do Recife e em algumas cidades do interior do estado de Pernambuco. Foram estudados os membros familiares dos casos-índice recrutados a partir da listagem de fornecida pelo Programa de Triagem Neonatal de Pernambuco alocados em núcleos definidos como: 1) núcleo reduzido (NR): constituído de pai, mãe e irmãos; 2) núcleo de primeiro grau (N1): constituído de avós, tios e primos de primeiro grau; 3) núcleo de segundo grau (N2): filhos dos primos de primeiro grau; 4) núcleo ampliado (NA): NR+N1+N2 e 5) núcleo ampliado de primeiro grau (NA1): NR+N1. Foram coletadas de agosto de 2004 a junho de 2005, informações e amostras de sangue periférico de 463 membros familiares pertencentes a 21 casos-índice. A mediana de idade foi de 22 anos onde 81,5% desconheciam o que era anemia falciforme. Destes, 90,5% eram do Recife e região metropolitana. O gene HBB*S esteve presente em 114 indivíduos. A frequência deste gene foi maior no NR (69%), mas também elevada no N1 (22,8%). De fato, o NA1 resultou na detecção de 69 portadores adicionais (cerca de 172% de ca-

sos adicionais). Também ocorreu um incremento de 73% na média comparando o NR com o N1. Esses resultados indicam que um número relevante de indivíduos portadores do gene HBB*S seria detectado com a ampliação do NR através da inclusão do N1. Observou-se que 53,3% da população estudada, estava na faixa considerada reprodutiva e 80% das pessoas que carregavam o gene HBB*S já tinham gerado filhos. Os resultados obtidos no presente trabalho permitem as seguintes recomendações: 1) A triagem para hemoglobinopatias deve permanecer de maneira universal no estado de Pernambuco. 2) A triagem familiar ampliada, para identificação de portadores de síndrome falciforme deve ser estendida para os familiares até o primeiro grau. 3) É recomendável que ações educativas sobre as síndromes falciformes ocorram de forma sistemática em Pernambuco. 4) É necessário o envolvimento dos atores do sistema de atenção básica à saúde no tocante a multiplicação do conhecimento sobre estas síndromes.

Palavras chave: Hemoglobina S; triagem; epidemiologia.

Abstract

The purpose of this study was to determine the prevalence of sickle cell syndromes in selected family members of index cases, with a particular interest in determining the number of other people affected in a broader model of family screening. To this end, we used a person-based cross-sectional study involving relatives of index cases identified in various health centers where the newborn screening test is carried out, both within the metropolitan region of Recife and in some other cities of the State of Pernambuco. Relatives were recruited for the study using the list of index cases provided by the Pernambuco Neonatal Screening Programme, irrespective of gender or race. Participants were placed in groups as follows: 1) restricted nucleus (RN): comprising father, mother and siblings; 2) first degree nucleus (N1): comprising grandparents, uncles, aunts and first cousins; 3)

Tese de doutorado apresentada à Coordenação do Curso de Pós-Graduação em Saúde Pública do Centro de Pesquisas Aggeu Magalhães da Fundação Oswaldo Cruz/Fiocruz, para obtenção do grau de Doutor em Ciências na área de Saúde Pública. Recife, 2006, 80 p.

Correspondência: Flavia M. G. C. Bandeira

Departamento de Imunologia, Centro de Pesquisas Aggeu Magalhães-CPqAM/Fiocruz

Av Moraes Rego, s/n, Cidade Universitária

50670-420 – Recife-PE – Brasil

E-mail: fmgcb@cpqam.fiocruz.br e flavia_band@hotmail.com

second degree nucleus (N2): children of first cousins; 4) extended nucleus (NA): RN+N1+N2 and 5) extended first degree nucleus (NA1): RN+N1. Between August 2004 and June 2005, information and peripheral blood samples were taken from 463 relatives of 21 index cases. The median age was 22 years old and 81.5% were unaware of the existence of sickle-cell anaemia. Of these, 90.5% were from Recife and the metropolitan region. The HBB*S gene was present in 114 individuals. The prevalence of the sickle cell trait was higher in RN (69%), but was also high in N1 (22.8%). In fact, NA1 resulted in the detection of 69 additional carriers (an increase of around 172%). Also an increment of 73% on average was noticed while comparing RN to N1. It was observed that 53.3% of the population studied was of child-bearing age. From the point of view of genetic counselling, it should be pointed out that 80% of those with the HBB*S gene had already given birth to children, and had thus already been exposed to the risk of having children with sickle cell syndromes. The results obtained with the present study identify the following recommendations: 1) Screening for haemoglobin pathologies should be routine in the State of Pernambuco. 2) Screening to identify carriers of sickle cell syndromes should be extended to first-degree family members. 3) Educational activities regarding sickle cell syndromes should be carried out in a systematic fashion in the State. 4) The basic health care system team needs to be involved in spreading knowledge of these syndromes as they are increasingly the first professionals to have contact with the families.

Key words: Hemoglobin S; screening; epidemiology.

Avaliação:

A Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia publica os resumos e abstracts de teses da área apresentados em entidades que tenham programas de pós-graduação reconhecidos pelo MEC/Capes e considera a obtenção do título suficiente para sua publicação na forma como se propõe a seção.

Recebido: 18/04/2006

Aceito: 20/04/2006