

115

IMPLEMENTAÇÃO DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA NACIONAL PARA TESTES DE ATIVIDADE, TIPAGEM E GENOTIPAGEM DE DEFICIÊNCIA HEREDITÁRIA DE FATOR XIII (PROJETO BR-13)

R.M. Camelo^a, M.D.C. Tenório^b, S.S. Figueiredo^b, S.S.D.S. Lopes^c

^a Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia da Paraíba (HEMOÍBA), João Pessoa, PB, Brasil

^c Laboratório de Genética e Biologia Molecular, Departamento de Biologia, Centro de Ciências Biológica e da Saúde, Universidade Estadual da Paraíba (UEPB), João Pessoa, PB, Brasil

O fator XIII (FXIII) é uma transaminase estabilizadora do coágulo. A deficiência hereditária do FXIII (dFXIII) está associada ao sangramento tardio espontâneo. A dFXIII grave (atividade de FXIII menor que 5 UI/dL) é rara (prevalência de 1:2-5 milhões de habitantes), herdada num padrão autossômico recessivo, devido a mutações homozigóticas ou heterozigóticas compostas. A prevalência de dFXIII leve a moderada é desconhecida, uma vez que as complicações hemorrágicas são mais esporádicas, apesar de ainda serem potencialmente graves. A dFXIII não só resulta em hematomas e menorragia, mas também é reconhecida pelo risco particularmente elevado de hemorragia intracraniana espontânea (30% ou mais, nas duas primeiras décadas de vida). Por conta disso, o diagnóstico acurado e a instituição precoce da profilaxia com concentrado de FXIII para evitar esses sangramentos são a chave para uma sobrevida normal. Entretanto, o diagnóstico de dFXIII é desafiador, uma vez que os testes convencionais de coagulação são normais, requerendo ensaios específicos, o que é especialmente difícil nos países em desenvolvimento. Os testes de solubilidade do coágulo não são padronizados e têm baixa sensibilidade, não sendo recomendados como triagem de rotina. No entanto, eles são o primeiro teste e talvez o único em quase todos os laboratórios de coagulação nos países em desenvolvimento, como no Brasil. Para minimizar o número de pacientes não diagnosticados, a qualidade do teste deve ser melhorada através de ensaios quantitativos de atividade FXIII, mas muitos laboratórios não estão equipados para isso, e, caso estejam, ainda há inconvenientes em relação aos limites de detecção. Por esse motivo, recomenda-se realizá-los em laboratórios centralizados. Finalmente, a genotipagem com pesquisa das mutações mais frequentes em certas regiões pode facilitar o diagnóstico através de análises em laboratórios de referência, embora possa não ser viável em todos os países e ainda possam existir mutações espontâneas. O Projeto BR-13 propõe implementar um centro especializado no diagnóstico de dFXIII (Hemocentro da Paraíba-HEMOÍBA, em João Pessoa/PB, e Universidade Estadual da Paraíba-UEPB, em Campina Grande/PB), através de um algoritmo que parte da busca ativa de familiares de primeiro grau de pacientes previamente diagnosticados pelo método de dissolução do coágulo em ureia



concentrada. Todos os casos índices serão testados quanto à atividade de FXIII e à tipagem da deficiência A ou B (HEMOÍBA), assim como terão analisada a mutação causadora da doença (UEPB). Esses resultados juntamente com dados clínicos serão cadastrados num registro nacional. A partir do heredograma dos casos índice, familiares potencialmente doentes ou portadores da mutação também serão investigados. Em 2016, havia 64 pessoas com dFXIII cadastradas no Ministério da Saúde (prevalência de 1:3 milhões de habitantes). Esperamos incluir inicialmente 32 casos, avaliando ainda 64 parentes de primeiro grau (irmão/irmã e filho/filha). O projeto foi aprovado pelos CAAE 20498819.9.0000.5187 (CEP UEPB/PRPG e CONEP). Pretende-se assim não apenas transformar esse centro em referência nacional, mas também otimizar o diagnóstico dos casos existentes e investigar novos casos com maior acurácia, garantindo-se um seguimento adequado para o tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.116>

116

INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA DE HEMOFILIAS DO TIPO A E DO TIPO B

R.B. Rezende^a, L. Teodoro^b

^a Faculdade Santa Rita, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil



Objetivo: Caracterizar a hemofilia; bem como verificar sua prevalência e incidência no gênero masculino. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão da literatura disponível nas bases de dados PUBMED e SciELO, utilizando os descritores: “Blood Coagulation Disorders”, “Hemophilia” e “Therapy”, devidamente cadastrados no MeSH, e suas respectivas traduções cadastradas no DeCS, empregando o operador booleano AND. Foram encontrados e avaliados 57 artigos e, ao fim, selecionados 10 para compor essa revisão. Os critérios de inclusão foram: artigos completos, disponibilizados de forma gratuita, publicados em inglês e português, entre os anos de 2015 a 2020. Bem como os critérios de exclusão foram: artigos nos demais idiomas, não disponibilizados de forma gratuita e nos quais a temática não se relacionava com o objetivo proposto. **Resultados:** Antigamente os indivíduos com distúrbios de coagulação eram tratados com terapia de substituição, de início com sangue total e plasma fresco congelado e, há pouco tempo, com concentrado de fator específico. As hemofilias são dadas como transtornos hereditários e genéticos que são prevalentes quase que de forma exclusiva ao gênero masculino, e são caracterizadas pelo comprometimento da coagulação normal do sangue. A terapia para hemofilia é feita pela reposição do fator de coagulação que se encontra em déficit, por meio da infusão endovenosa dos concentrados, fator VIII, para hemofilia A ou IX, para hemofilia B. **Discussão:** A hemofilia A é provinda da ausência do fator VIII da coagulação, sendo estimado que sua prevalência é de acometer um a cada 10 mil homens nascidos vivos, já a hemofilia B, tendo ausente o fator IX, acomete um homem a cada 50 mil nascidos vivos. A terapia para hemofilia desenvolveu muito nos últimos tempos, da bolsa de concentrado de plasma fresco congelado, para uma reposição mais específica de fator provindo de plasma e recombinante.