

AVALIAÇÃO LABORATORIAL DE COAGULOPATIAS E TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS

Coordenador: ELIANE BANDINELLI

Autor: Roberta Petry Gorziza

A identificação de doenças hemorrágicas e de trombofilias hereditárias é de grande importância na escolha da terapia para o paciente e no aconselhamento genético. As doenças hemorrágicas hereditárias mais frequentes são: hemofilia A (deficiência de fator VIII), hemofilia B (deficiência de fator IX) e doença de von Willebrand (alteração no fator von Willebrand). Nas trombofilias hereditárias, as mutações Fator V Leiden e 20210A no gene da Protrombina são encontradas em cerca de 50% dos pacientes que apresentam trombose venosa recorrente. O objetivo deste projeto é a realização de testes laboratoriais para identificar essas alterações da hemostasia. Pacientes com suspeita dessas patologias são encaminhados por médicos dos Serviços de Saúde e atendidos com hora marcada. O atendimento consiste em uma entrevista sobre os sintomas hemorrágicos ou de trombose e sobre a história familiar destas patologias. Após a entrevista, o sangue do paciente é coletado para a realização dos testes. Para análise de doenças hemorrágicas, são feitos testes de triagem (tempo de protrombina, tempo de tromboplastina parcial) e dosagens dos fatores VIII, IX e von Willebrand, nos quais utiliza-se o plasma do paciente. Para o diagnóstico de trombofilias, faz-se extração de DNA a partir do sangue coletado e as mutações Fator V Leiden e 20210 A no gene da Protrombina são identificadas através de PCR, seguido de clivagem com enzimas de restrição específicas para cada uma delas. Desde o início do projeto foram atendidos 267 pacientes, sendo que para 239 foram feitos exames para detecção doenças hemorrágicas e para 28 foi realizada a investigação para trombofilias. Dos pacientes testados para doenças hemorrágicas, 72 pacientes apresentaram hemofilia A, 8 hemofilia B e 57 doença de Von Willebrand. Em 9 pacientes os resultados sugerem a deficiência de outros fatores de coagulação e 93 pacientes apresentaram todos os testes dentro dos limites normais. Dos 28 pacientes com suspeita de trombofilias, 4 apresentaram a mutação Fator V Leiden e 3 apresentaram a mutação 20210A no gene da Protrombina.