

Hemoglobina S é uma variante de hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono.

Drepanocitose: é consequência da presença da Hemoglobina S (Hb S) em homocigotia ou em heterocigotia composta: SC, SD-Punjab, SO-Arab, S β -talassemia. Estas estão associadas a diferentes graus de severidade.

O que causa a Drepanocitose e qual a sua frequência?

A Hemoglobina S (Hb S) é uma variante de hemoglobina associada a uma mutação no gene β -globínico, que codifica as cadeias β da Hb. Um indivíduo pode ser heterocigótico para a mutação (AS), quando só um dos genes globínicos está mutado ou Homocigótico (SS), ou Heterocigótico composto (SC, SD, SO-Arab, S α -talassemia) quando os dois genes beta globínicos estão afectados, neste caso há doença - Drepanocitose. A Drepanocitose é frequente nas pessoas originárias do Norte e Ocidente Africano, do Médio-Oriente, Índia e Bacia do Mediterrâneo. Isto deve-se ao facto de nestas áreas a malária ser endémica e a Hb S conferir uma protecção relativa contra a doença.

Quais são os principais sintomas da Drepanocitose?

Por vezes os glóbulos vermelhos dos doentes com Drepanocitose ficam com forma de foice (drepanócitos), têm mais dificuldade em passar através dos pequenos vasos sanguíneos e são mais facilmente destruídos. Isto explica porque é que as pessoas com Drepanocitose têm anemia (palidez) e icterícia (cor amarela dos olhos). Quando a circulação é bloqueada pelos drepanócitos há dores intensas (braços, pernas, tórax e abdómen), lesões dos tecidos (baço, pulmões, fígado, rins, ...), acidentes vasculares cerebrais e priapismo (erecção dolorosa e prolongada). As lesões do baço fazem com que os doentes com Drepanocitose, especialmente as crianças mais pequenas, possam ter algumas infecções mais graves. Os heterocigóticos para a Hb S (AS) não têm doença e têm uma esperança de vida normal.

Qual o tratamento indicado para a Drepanocitose?

O diagnóstico da Drepanocitose deve ser precoce para poder ser feito tratamento profilático das infecções logo a seguir ao nascimento.

O tratamento das complicações é muito importante. Por esse motivo, entende-se que todos os doentes devem ser orientados e tratados por uma equipa multidisciplinar.

A Drepanocitose pode ser curada por um transplante de Medula óssea, no entanto, este tratamento não está livre de efeitos secundários e deve ser discutido com um Hematologista.

Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Um casal de portadores, ambos heterocigóticos para o gene mutado, tem, em cada gestação, 25 % de risco de ter uma criança com Drepanocitose (Hb SS; Hb SC, Hb SD, ...). Em cada gravidez a probabilidade da criança ser portadora saudável é de 50%, e a probabilidade de que não seja portadora é de 25%. Deve, no entanto, procurar um especialista para um esclarecimento mais pormenorizado.