

Área: CIÊNCIAS DA SAÚDE

Projeto: CARACTERIZAÇÃO E CONSTRUÇÃO DE GENOGRAMAS COM RECURSO ELETRÔNICO "ALBUM DE FAMÍLIA" DAS FAMÍLIAS COM DOENÇA DE VON WILLEBRAND

Autores: ANDRE IGLESIAS BRANDAO (IV INSTALAÇÃO DE DOUTORES); RINAIG YANNIZ MENDES DE CARVALHO ; MARIA SUELI DA SILVA NAMEN LOPES; STELA BRENER VERTCHENKO; CIBELE VELLOSO RODRIGUES (ORIENTADOR).

Resumo:

A doença de Von Willebrand (DVW), uma coagulopatia hereditária de prevalência que varia de 0,8 a 2,0%, possui herança autossômica (loco 12p13.2) caracterizada pela deficiência parcial do Fator de Von Willebrand (FVW) nos tipos 1 e 2 da DVW ou ausência total do FVW no tipo 3. A Hemofilia é uma doença hemorrágica com herança ligada ao Xq afetando 1:10.000 meninos nascidos vivos. Mutações no gene do F8 –hemofilia A- ou do F9 -hemofilia B- resulta em ausência ou deficiência dos fatores VIII ou IX. Vários prontuários de DVW na Hemominas constam de uma única visita do paciente ao Hemocentro e outros carecem de dados clínicos ou laboratoriais e/ou história familiar que poderiam auxiliar no diagnóstico e medidas terapêuticas. Os objetivos foram: construir a história familiar e heredogramas de famílias com DVW; conhecer os perfis clínico e laboratorial dos pacientes com DVW e Hemofilia cadastrados no Hemocentro de Governador Valadares (HGV). No HBH identificaram-se 84 famílias onde havia mais de um membro com DVW. Após a produção da história familiar foram desenhados 26 heredogramas com o programa "Álbum de Família – Genograma", (<http://albumdefamilia.nescon.medicina.ufmg.br/albumdefamilia>) que foram impressos, incluídos nos prontuários e gravados em mídia eletrônica (DVD) para permitir alterações/inclusões de membros da família em futuras consultas. No HGV realizou-se estudo retrospectivo de 66 pacientes com hemofilia A, três com hemofilia B e oito com DVW no período de 1958 a 2014. Foram criados bancos de dados clínico e laboratorial (EpiData versão 3.1 e SPSS 17.0). Análise estatística em Epiinfo 6.4 (nível de significância 5%). Constatou-se que 18% possuíam hemofilia A leve, 28,78% a forma moderada e 1,5% o tipo grave. Dos exames sorológicos, 13,6% eram HBC positivos, 13,6% HCV positivos, 3,4% HBs positivos e 1,7% HTLV positivos. Dos pacientes com hemofilia A 42,42% realizaram dosagem de inibidor nos últimos 12 meses e destes 14,3% apresentavam inibidores anti-FVIII. Os oito pacientes com DVW não residiam em GV, um era do sexo masculino e um paciente relatou membro familiar afetado. O heredograma permite uma leitura rápida e abrangente da organização familiar, facilitando a percepção do médico sobre a relação de um problema clínico com o contexto familiar e é uma ferramenta importante no aconselhamento genético da DVW. Suporte: Programa de Apoio à Instalação de Doutores/Propesq/UFJF/2013-2014; MCT/CNPq/CT-SAÚDE - Clinical Genetics - 401962/2010-5 e PROEXC/2013.