

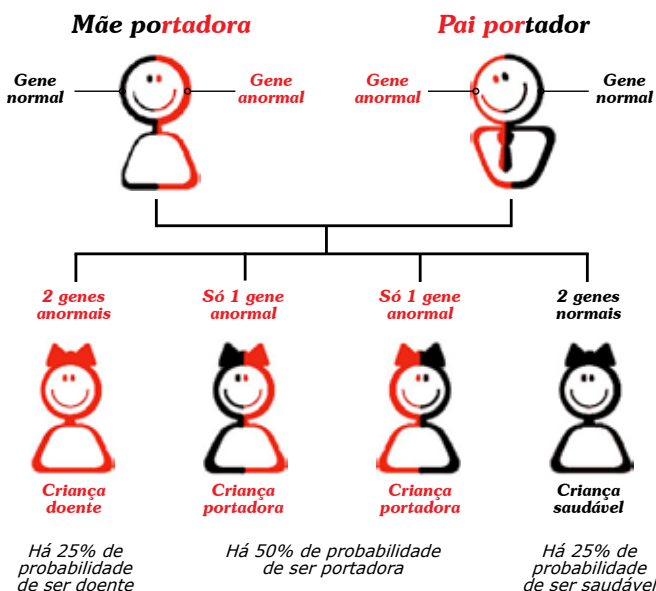


Porque é importante saber se é portador de uma hemoglobinopatia ?

É importante por causa dos futuros filhos.

Um casal em que os dois elementos são portadores podem vir a ter filhos com uma forma grave de anemia (talassémia ou drepanocitose), ter filhos apenas portadores ou até filhos saudáveis (ver esquema abaixo). O saber se é ou não portador(a) de uma hemoglobinopatia poderá possibilitar uma decisão mais consciente perante uma possível situação de gravidez.

Transmissões possíveis no caso de ambos os pais serem portadores de uma hemoglobinopatia (talassémia ou drepanocitose)



Se está a planear ter um filho, aconselhe-se com o seu Médico de Família ou Médico Assistente, e procure saber se algum dos membros do casal é portador de uma Hemoglobinopatia. Uma simples análise ao sangue pode prevenir o nascimento de um filho com uma destas formas graves e raras de anemia.



Este folheto foi feito a pensar em Si!

Se depois de o ler ainda tiver dúvidas não deixe de contactar a Associação. Tentaremos ajudá-la(o) a esclarecê-las.

Venha conhecer-nos e saber como Você também pode ajudar estes doentes e outros portadores!



Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias



Apoios:



Rua Jaime Amorim Ferreira, nº 6 - 5º D
Laranjeiro - 2810-231 Almada
Telef/Fax: 211 813 742 - Tlm: 96 769 05 77
sede@appdh.org.pt - www.appdh.org.pt
Facebook: APPDH Hemoglobinopatias



Ser portador não é ser Doente !

HEMOGLOBINOPATIAS

? O que são Hemoglobinopatias ?

Hemoglobinopatias são doenças de sangue, hereditárias (não contagiosas), isto é, que podem passar de pais para filhos. Nestas doenças há uma alteração da hemoglobina que é a proteína que está dentro do glóbulo vermelho e que é responsável pelo transporte do oxigénio a todo o corpo.



Quando uma pessoa tem pouca hemoglobina ou esta tem uma estrutura anormal, fica com anemia. A Talassémia e a Drepanocitose (Anemia de Células Falciformes) são as hemoglobinopatias mais frequentes em Portugal.

? O que é a Talassémia ?

É um grupo de doenças hereditárias do sangue que se caracterizam por uma diminuição parcial ou total na produção de uma das cadeias de hemoglobina:

- Se a diminuição é parcial a pessoa é portadora de talassémia e não tem doença.
- Se há uma ausência total ou quase total, a pessoa tem uma talassémia major ou intermédia, respectivamente, que se manifestam por uma anemia grave dependente de transfusões de sangue.

? O que é a Drepanocitose ou Anemia de Células Falciformes ?

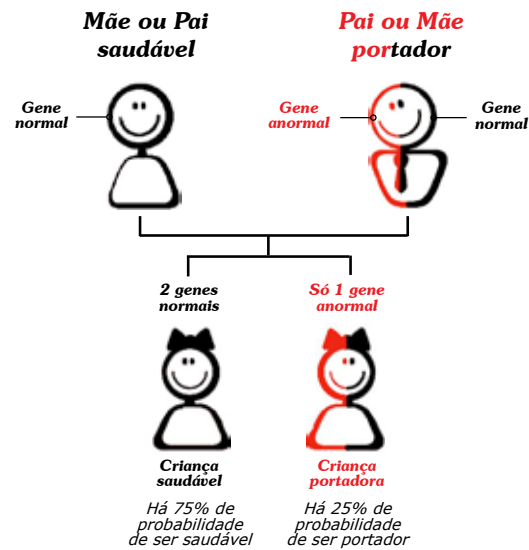
É uma doença do sangue em que há a produção de uma hemoglobina anormal (HbS) que em determinadas situações, modifica os glóbulos vermelhos, ficando estes com uma forma que se assemelha a uma foice ou lua em quarto minguante.

As pessoas que só herdarem a alteração de apenas um dos pais são portadores de drepanocitose e não têm doença.

Os que herdarem a alteração genética de ambos os pais serão doentes. Anemia grave, crises dolorosas frequentes e tendência para ter infecções são as manifestações mais visíveis desta situação.

? O que é ser portador ?

Os portadores de hemoglobinopatias são pessoas que herdaram apenas de um dos pais (do pai ou da mãe) o gene alterado da hemoglobina, e por isso não têm a doença.



? Que sintomas tem um portador ?

Um portador de uma hemoglobinopatia não tem sintomas e não necessita de qualquer tratamento. É uma pessoa normal.

Um portador nunca poderá vir a ser um doente.

? Como pode saber se é portador ?

A identificação de um portador obriga a uma análise de sangue (um hemograma e estudo de hemoglobina).

Deve falar com o seu Médico Assistente para avaliar se deve fazer o estudo.

? Quem deve fazer o estudo ?

Todos os jovens em idade fértil, casais nas consultas de planeamento familiar ou pré concepcional, grávidas que desconheçam se são portadoras.

Qualquer pessoa pode ser portadora mas há pessoas com risco mais elevado do que outras, como são as descendentes de origem alentejana, algarvia e Vale do Tejo, bem como de origem africana, mediterrânea, brasileira e asiática (consultar a Circular Normativa da Direcção-Geral da Saúde nº18/DSMIA de 2004).



? Se ambos os pais forem portadores de uma hemoglobinopatia pode-se saber se o bebé que vai nascer tem a doença?

Hoje em dia há vários testes, dependendo da idade da gravidez, que permitem saber se o bebé que vai nascer tem ou não a doença: chama-se diagnóstico pré-natal. O exame mais realizado em Portugal é a amniocentese que é feito pelas 14 semanas de gravidez, sabendo-se o resultado, geralmente, ao fim de 1 semana. A decisão de fazer este exame deve ser sempre partilhada com o seu médico. Se o resultado revelar um feto com doença pode planear e decidir com o seu Médico Assistente o que quer fazer: interrupção da gravidez ou preparar atempadamente a chegada de um bebé com a doença.

