



Veículo: newslab.com.br - **Caderno:** Notícias - **Seção:** Não indicada - **Assunto:**

Saúde - **Página:** on line - **Publicação:** 17/04/23

URL Original:

<https://newslab.com.br/exames-identificam-fatores-de-coagulacao-sanguinea-especificos-para-tratamento-de-hemofilia/>



Exames identificam fatores de coagulação sanguínea específicos para tratamento de hemofilia

Exames identificam fatores de coagulação sanguínea específicos para tratamento de hemofilia

Com os avanços na medicina personalizada, indivíduos acometidos pela condição genética podem ter uma vida longa e saudável

escrito por [Luciene Almeida](#) 17 de abril de 2023



COMPARTILHAR 0

Com mais informações e sem os estigmas do passado, quando era associada à transmissão do HIV/AIDS em transfusões de sangue, a hemofilia, hoje, se beneficia de recursos avançados da medicina diagnóstica, essenciais para que os portadores da doença tenham uma vida longa e com mais qualidade. Entre esses avanços, vale destacar a utilização de testes genéticos, que são direcionados para a investigação precoce da hemofilia, apontando o tipo e as variantes (ou variante) causadoras dessa condição. “Conhecer essas variantes genéticas é importante para a aplicação da medicina personalizada em cada caso, propiciando o tratamento mais adequado para cada indivíduo e reduzindo o risco de complicações”, destaca a assessora técnica

em Genética e Genômica do Laboratório Lustosa, Fernanda Soardi.

Para a especialista, ao permitirem que o diagnóstico seja feito o mais cedo possível e indicado o tratamento personalizado, os testes genéticos ainda evitam que a doença, que provoca sangramentos esporádicos ou prolongados internamente ou no exterior do corpo, evolua para o óbito. “Em casos de tratamento inadequado, ou onde a condição clínica é descoberta tardiamente, ou quando as características e sintomas são muito graves, o indivíduo pode apresentar dores nas diferentes partes do corpo, ter prejuízo ósseo, muscular e articular, e consequentemente, apresentar deficiência física permanente, além de correr o risco de ir à óbito”, acrescenta.

Fernanda destaca que os exames genéticos são direcionados de acordo com a suspeita clínica. “Pode ser investigada uma variante específica, como a inversão do intron 22 no gene F8, ou uma (ou mais) variante familiar conhecida tanto no gene F8 quanto no gene F9 ou ainda, quando não há alteração familiar conhecida, pode se optar pelos sequenciamentos dos genes F8 ou F9 e análise de deleções e duplicações gênicas. A depender da história familiar e pessoal, outra opção é a investigação genética pré-natal”, esclarece.



Segundo ela, a hemofilia é uma condição clínica hereditária ligada ao cromossomo X, caracterizada pela deficiência parcial ou completa dos fatores VIII e IX da coagulação sanguínea. “Indivíduos com alteração no gene F8, e consequentemente deficiência de atividade do Fator VIII, possuem hemofilia A, enquanto aqueles com alteração no gene F9 apresentam deficiência de atividade do Fator IX e, por esse motivo, possuem hemofilia B. Apesar dos sintomas semelhantes, a hemofilia A é mais frequente e considerada, em muitos casos, mais grave do que a hemofilia B, recorrente em cerca de 20% dos casos e, geralmente, com clínica mais branda com sangramentos espontâneos menos frequentes”, complementa.

Público afetado

Conforme Fernanda Soardi, a hemofilia acomete, em sua grande maioria, pessoas do gênero masculino. “São necessários dois cromossomos X com alteração nos genes de coagulação para um indivíduo do sexo biológico feminino apresentar a condição clínica, enquanto indivíduos do sexo biológico masculino, por apresentarem um único cromossomo X, precisam de um único cromossomo X com alteração e, por consequência, são mais acometidos por hemofilias”, esclarece.

Tratamento individualizado

De acordo com a especialista, até o momento não há cura para a hemofilia. Contudo, os tratamentos são extremamente eficazes para permitir ao paciente uma vida normal e saudável. “O tratamento da hemofilia é individualizado e deve levar em consideração dados clínicos, histórico pessoal, histórico familiar, achados genéticos e resultados de exames laboratoriais, como: contagem de plaquetas, tempo de protrombina (TP) e tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPa). De maneira geral, o tratamento é direcionado pela reposição intravenosa do(s) fator(es) de coagulação deficiente(s) e, de acordo com o fenótipo (características e sintomas) do indivíduo, tratamentos medicamentosos também podem ser utilizados”, encerra.