

Webinares sobre Hemoglobinopatias

03, 04 e 05 FEV 2021

3 sessões síncronas



Enquadramento e objetivos

As Hemoglobinopatias são das doenças genéticas mais comuns em África, nomeadamente a Anemia das Células Falciformes (ou Drepanocitose) e as Talassémias. Neste curso irão ser abordadas as características hematológicas e clínicas dos vários tipos de hemoglobinopatias mais frequentes em África, tanto no estado de portador como de doente, assim como as suas diversas bases genéticas e tipo de hereditariedade. Serão apresentadas várias metodologias usadas para o rastreio e identificação de portadores, o diagnóstico a nível hematológico e molecular e as estratégias de prevenção, incluindo a identificação de casais em risco e a possibilidade de lhes ser disponibilizado diagnóstico pré-natal. Serão ainda debatidos os fatores modificadores (ambientais e genéticos) da gravidade destas doenças. Durante o curso serão apresentados aos formandos casos clínico-laboratoriais para discussão e debate conjunto.

Como resultados esperados, pretende-se despertar nos formandos interesse por estas patologias de elevada morbidade e mortalidade, assim como para o seu diagnóstico laboratorial e, se possível, que eles venham a contribuir para a sua prevenção e melhoria da qualidade de vida dos doentes.

Pré-inscrição na Plataforma de e-Learning do



data limite

Nº de participantes: mínimo 5 máximo 10/edição

Duração: 6 horas (3 sessões de 2h/cada)

Recursos necessários: individual: computador com câmara, microfone e internet de banda larga.

Destinatários: Médicos, técnicos de laboratório, farmacêuticos, enfermeiros e outros profissionais de saúde.

Formadores: Paula Faustino, João Gonçalves e Armandina Miranda

Programa provisório

Dia 1 - 03 FEV

14:00-16:00

Introdução.

A hemoglobina, estrutura e função. Hemoglobinas humanas nos diferentes períodos do desenvolvimento. As hemoglobinopatias quantitativas e qualitativas: as talassémias, a drepanocitose e outras variantes estruturais da hemoglobina. Sua distribuição geográfica. Metodologias utilizadas na caracterização analítica. Conceitos básicos de controlo da qualidade aplicados ao laboratório clínico. O fenótipo hematológico das hemoglobinopatias e a marcha analítica para a deteção de portadores. Apresentação e discussão de casos de portadores e doentes com hemoglobinopatias.

Dia 2 - 04 FEV

14:00-16:00

Os genes globínicos, agrupamentos génicos, estrutura molecular e hereditariedade. Principais variantes genéticas que dão origem às hemoglobinopatias. Estratégias de análise molecular, metodologias usadas no respetivo diagnóstico e qualidade laboratorial. Prevenção das hemoglobinopatias: a importância da identificação de casais em risco de terem descendentes com hemoglobinopatias. O diagnóstico pré-natal e o diagnóstico neonatal. Relatórios de testes genéticos – conteúdos e clareza dos relatórios.

Dia 3 - 05 FEV

14:00-16:00

O estudo dos principais fatores modificadores da gravidade das hemoglobinopatias – a hemoglobina fetal e a co herança de alfa-talassémia. Fatores genéticos não globínicos que modulam a expressão da hemoglobina fetal. A descoberta de outros fatores genéticos modificadores de subfenótipos da doença, como sejam o AVC e o grau de hemólise. Apresentação da terapêutica convencional para a drepanocitose, com especial foco na Hidroxiureia, e do seu modo de ação, assim como os novos fármacos e a possibilidade da sua aplicação na medicina personalizada. As metodologias de terapia génica que se encontram em desenvolvimento com vista à cura de alguns tipos de hemoglobinopatias.