

Webinar_Hemoglobinopatias e Drepanocitose

29 de novembro 2021

online, sessão síncrona



Enquadramento e objetivos

As hemoglobinopatias para além de estarem presente em todos os continentes do globo, correspondem também a uma das primeiras doenças genéticas hereditárias em que se conheceu o agrupamento génico, e os genes, responsáveis pelas mesmas.

A drepanocitose (hemoglobinopatia mais frequente no mundo e caracterizada por um quadro clínico grave), teve origem no continente africano, tem como causa uma alteração de aminoácido (o ácido glutâmico na posição 6 da beta globina é substituído por valina) que é conhecida desde a década de 40 no século XX. Sendo a drepanocitose uma doença autossómica recessiva, a prevenção da doença reside na identificação de casais em risco, no seu aconselhamento genético e na identificação de portadores da alteração que ocorre no nucleótido 20 do exão 1 do gene da beta globina (*HBB*), sendo a adenina substituída por timina (*HBB*:c.20A>T).

Programa

- Hemoglobinopatias e alterações mais frequentes no gene *HBB*.
- Rastreio de drepanocitose e metodologia que permite identificar/confirmar a nível molecular a alteração c.20A>T.
- Importância da identificação de portadores de hemoglobinopatias com destaque para a drepanocitose
- Identificação de casais que possuem um risco elevado de terem descendentes com drepanocitose ou outra hemoglobinopatia
- Demonstração de ensaios laboratoriais que permitem identificar portadores e doentes com drepanocitose, discussão dos respetivos resultados e implicações para outros familiares e respetivo aconselhamento genético.

Pré-inscrição na Plataforma de e-Learning do



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

Coordenação: João Gonçalves

Formadores: João Gonçalves, Pedro Loureiro e Pedro Fonseca

Duração: 2 horas

Horário: online, sessão síncrona das 10:30-12:30

(horas de Lisboa)

Plataforma de e-Learning
<https://formamais-insa.min-saude.insa.pt>