Diagnóstico Laboratorial Para Indivíduos Que Possuem Hemofilia B Hereditária

Autor(res)

Thalita Frutuoso Lobo
Maria Luiza Gomes Martins

Categoria do Trabalho

TCC

Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA

Introdução

A hemofilia B, também conhecida como doença de Christmas, é um distúrbio genético hereditário ligado ao cromossomo X, resultante da deficiência ou ausência do fator IX da coagulação. Essa condição acomete predominantemente indivíduos do sexo masculino e pode provocar hemorragias mesmo sem qualquer trauma. No Brasil, estima-se mais de dois mil casos diagnosticados, colocando o país entre os que apresentam maior prevalência mundial. O diagnóstico correto e precoce é fundamental para garantir o tratamento adequado e prevenir complicações. Avanços tecnológicos têm ampliado as possibilidades diagnósticas, indo além dos exames convencionais e permitindo análises mais sensíveis e específicas.

Objetivo

Destacar a importância do diagnóstico laboratorial preciso da hemofilia B, abordando os métodos tradicionais e as novas técnicas disponíveis, enfatizando sua relevância clínica e impacto na qualidade de vida dos pacientes.

Material e Métodos

Trata-se de uma revisão bibliográfica realizada em fevereiro de 2025, nas bases de dados SCIELO, PubMed, Periódico CAPES, Google Acadêmico e em livros especializados em hematologia. Foram incluídos artigos publicados entre 2014 a 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, que abordassem aspectos da hemofilia B, diagnóstico laboratorial e novas tecnologias. Estudos anteriores a 2014 ou que não se enquadrassem nos objetivos foram excluídos. As palavras-chaves utilizadas no mecanismo de busca dos sites incluíram: hemofilia, diagnóstico hemofilia, fisiopatologia, doença de Christmas, hemofilia B e fator IX.

Resultados e Discussão

A análise evidenciou que o diagnóstico da hemofilia B baseia-se inicialmente na história clínica e familiar, com confirmação pelo TTPa prolongado e pela dosagem do fator IX. Em casos leves, esses exames podem ser insuficientes, tornando necessárias técnicas mais específicas, como o NGS, que detecta mutações no gene F9 e o SPR, que identifica anticorpos inibidores rapidamente e com pouca amostra. Esses avanços aumentaram a precisão diagnóstica, favorecem o aconselhamento genético, possibilitam terapias personalizadas e reforçam a importância do diagnóstico precoce para reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida.

Conclusão

A hemofilia B requer acompanhamento contínuo e diagnóstico preciso. O TTPa e a dosagem do fator IX seguem como exames básicos, mas técnicas como NGS e SPR aumentam a especificidade, agilizam o diagnóstico e auxiliam no planejamento terapêutico e no aconselhamento genético. O avanço das pesquisas e adoção dessas metodologias são fundamentais para melhorar o cuidado e reduzir os impactos da doença.

Referências

ARAGÓN, María A. Acosta; MINA, Angélica R. Álvarez; PAZ, Julián C. Velásquez; CARRUYO, Jennifer C. Vizcaíno. Hemofilia B ou enfermedad de Christmas. Colômbia: Editora Médica Colombiana S. A., 2020. Disponível em: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1283784.

AZEVEDO, Maria Regina Andrade de. Hematologia Básica: Fisiopatologia e Diagnóstico Laboratorial. Rio de Janeiro: Revinter, 2018.

KOCOT C, et al. Biomimetic biosensor to distinguish between inhibitory and noninhibitory factor VIII antibodies. Anal Bioanal Chem. 2015. Jul. vol. 40. n°.19.
p.5685- 93.

LYU, C. et al. Identification of mutations in the F8 and F9 gene in families with haemophilia using targeted high-throughput sequencing. J Haemophilia. 2016
Sep; 22.n° 5.

RODRIGUES, L. M. L. et al. Avaliação comparativa entre os novos métodos e os métodos tradicionais de diagnósticos laboratoriais para as hemofilias: revisão integrativa. RBAC. Belém, v. 50, n. 2, p. 111-7, 2018.