

ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA

LETÍCIA ZANCAN RENALDI

Anemia Falciforme no Brasil

São José do Rio Preto

2018

## 1. INTRODUÇÃO

O sangue é composto pelo plasma, que é a parte líquida, e por três grupos celulares: os glóbulos brancos, hemácias (glóbulos vermelhos) e plaquetas. As hemácias são circulares e repletas por uma proteína, a hemoglobina. (Ministério da Saúde, 2014).

A estrutura da hemoglobina é composta estruturalmente por duas cadeias globinas alfas e duas betas formando um tetrâmero. Essas cadeias são sintetizadas pelo DNA nos eritroblastos na medula óssea por meio de um RNA mensageiro específico para a síntese de globina alfa e beta, sendo esse processo simultâneo. Juntamente à síntese, o grupo heme se adere as globinas alfa e beta, formando hemoglobinas A, A<sub>2</sub> e fetal. Assim podemos considerar que essas são as globinas normais em pessoas com mais de 6 meses de vida (Naoum, 2012).

No adulto, o tipo de hemoglobina A é predominante, correspondendo a um total de 96% a 97% de toda a hemoglobina presente no sangue. A hemoglobina A<sub>2</sub> representa de 1,5 a 3,5% e a hemoglobina fetal, que é a principal hemoglobina do feto e do recém-nascido, tem sua síntese diminuída bruscamente entre o primeiro e o segundo ano de vida, correspondendo a apenas 2% da hemoglobina presente em um adulto. (Ministério da Saúde, 2014).

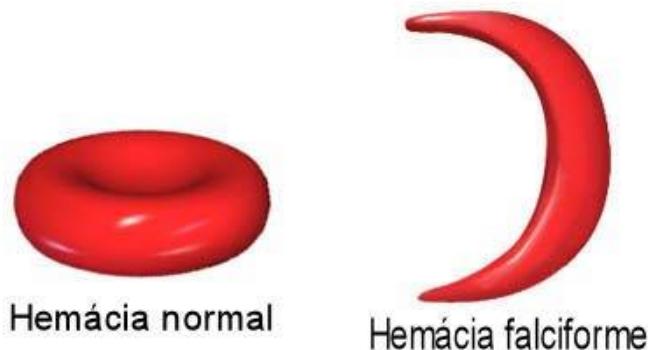
As hemoglobinopatias ocorrem devido mutações na síntese de hemoglobina. Quando um gene sofre uma alteração e uma de suas bases nitrogenadas é substituída por outra, isso resulta em uma hemoglobina diferente cuja característica bioquímica foi alterada, então essa passa a ser chamada de hemoglobina variante. Esse fato pode ser explicado utilizando o exemplo da hemoglobina S que teve o aminoácido valina (Val) trocado pelo aminoácido glutâmico (Glu), esse processo ocorreu devido uma mutação, e a base nitrogenada adenina (A) foi trocada pela timina (T) (Naoum, 2012).

A doença falciforme é uma doença genética e hereditária, onde uma mutação afeta o gene da globina, DNA. Ao invés de se produzir a hemoglobina A, produz-se a hemoglobina S (Ministério da Saúde, 2014).

A doença falciforme é causada pela hemoglobina S presente nos eritrócitos, que leva a uma série de sinais e sintomas. Os eritrócitos com HbS (hemoglobina S) quando estão na sua forma oxigenada apresentam-se no seu formato normal no sangue periférico, entretanto alguns eritrócitos com forma de foice podem ser observados. Porém quando a HbS está na sua forma desoxigenada o processo de falcização é intenso. Na ilustração 01 podemos observar hemácia normal e hemácia falciforme (Naoum, 2012).

A manifestação clínica começa a aparecer no primeiro ano de vida, devido à diminuição da hemoglobina fetal. A anemia e o fenômeno vaso-oclusivo são as principais manifestações clínicas, porém podemos observar outros sintomas na criança e no adulto. Nos primeiros anos de vida as principais complicações decorrentes da anemia falciforme são: infecções, síndrome torácica aguda, sequestro esplênico e acidente vascular cerebral. Já na fase adulta encontra-se insuficiência renal, doença pulmonar e insuficiência cardíaca, disfunção hepática e sequelas motoras devido ao comprometimento do sistema músculo esquelético. É importante ressaltar que a crise dolorosa é o sintoma mais comum e a sua frequência é muito variável, podendo ocorrer isoladamente ou acompanhar alguns fatores predisponentes como infecções, desidratação, alteração de temperatura e estresse (Naoum, 2012).

Ilustração 01 Hemácia normal e Hemácia falciforme



*Fonte: Universidade Estadual de Maringá, Dr. Genética*

Segundo Loureiro e Rozenfeld (2005, p. 1), a maior prevalência da HbS ocorre na África tropical e entre os negros de países que participaram do tráfico de escravos, sendo essa a origem da doença falciforme no Brasil. No país, o gene da hemoglobina S foi distribuído de forma heterogênea ao longo dos anos, sendo passada hereditariamente. É importante ressaltar que a população brasileira tem uma formação genética muito variada pois possui grupos raciais muitos diversificados.

Doença falciforme é uma doença crônica, que não tem cura, porém é tratável e indivíduos portadores de HbS devem ser acompanhados por um serviço especializado por toda sua vida (Ministério da Saúde, 2003).

## 2. OBJETIVOS

O objetivo deste trabalho é investigar a doença falciforme no Brasil de forma a traçar um perfil da incidência da doença no território brasileiro, assim como formas de diagnóstico e possíveis tratamentos.

## 3. METODOLOGIA

Este trabalho trata-se de uma pesquisa baseada em referências bibliográficas, em artigos científicos e livros. Os assuntos são discutidos nos itens introdução, discussão e conclusão.

## 4. DISCUSSÃO

### 4.1 Presença da Hemoglobina S no Território Brasileiro

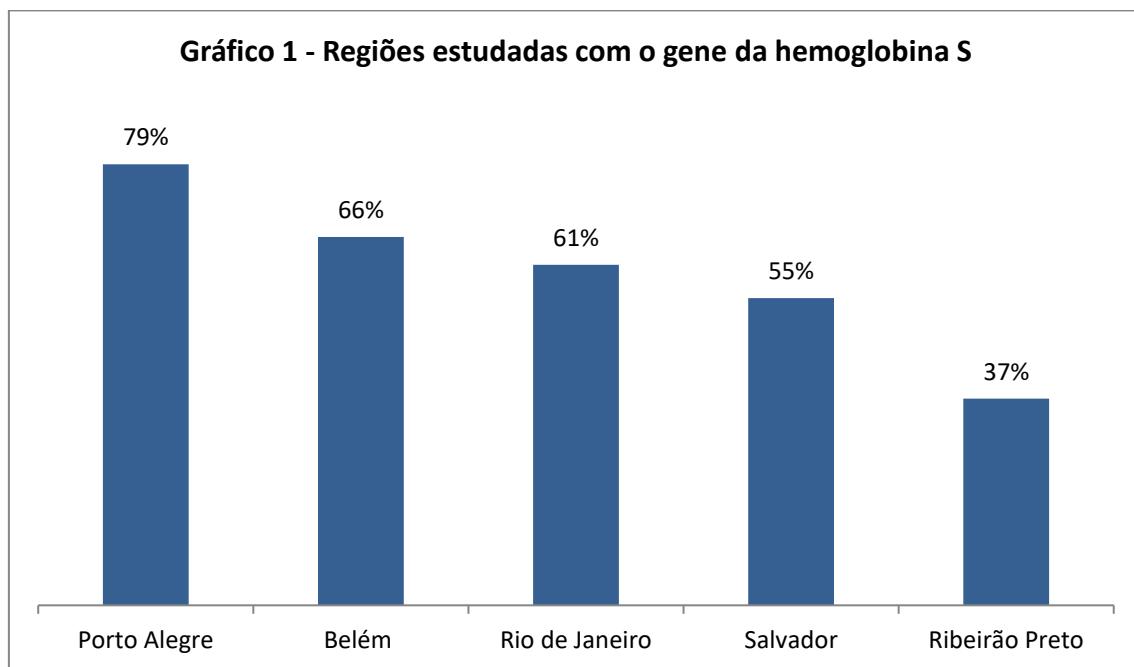
Como citado anteriormente, o Brasil é um país de grande miscigenação, portanto, para avaliar a incidência da doença falciforme no Brasil é importante levar em consideração a miscigenação dos estados brasileiros.

Nos estados do Rio de Janeiro, Minas Gerais e na região litorânea do Nordeste, há uma predominância de população branco-negra. Já no estado de São Paulo, a predominância é de uma população branca, devido a imigração dos europeus (Naoum).

Para podermos compreender melhor a origem da hemoglobina S no Brasil é importante destacar que dentre os povos negros africanos que chegaram ao território brasileiro, duas culturas são relevantes: a sudanesa e o bantu. Com aptidões, trabalhos e culturas diferentes, esses dois povos contribuíram para a formação genética do povo brasileiro. É importante ressaltar que os dois tem origem no Golfo da Guiné (Naoum).

Apesar de o gene da HbS ter sido introduzido no Brasil pelos africanos em dois grupos culturais, uma análise de haplotipos revelara que o haplotipo do bantú é mais relevante nas análises da população negra realizada nas regiões brasileiras.

Alguns estudos foram realizados nas cinco regiões brasileiras para identificar a porcentagem de cada população que possui o gene HbS. No Gráfico 1 são apresentadas os resultados de uma cidade de cada região, sendo elas Belém, Salvador, Ribeirão Preto, Rio de Janeiro e Porto Alegre. Com esses dados temos um perfil do gene da hemoglobina S no território brasileiro.



Fonte: Naoum, *A Origem da Doença Falciforme no Brasil*

## 4.2 Diagnóstico e Tratamento da Doença Falciforme

Em se tratando da doença falciforme, quanto mais cedo for feito o diagnóstico da doença e começado o tratamento, melhor qualidade de vida o portador da HbS terá. Para o diagnóstico laboratorial deve-se utilizar técnicas de eletroforese de hemoglobinas, assim, um recém-nascido não será prejudicado por ter altos níveis de hemoglobina fetal. (Silva *et al*, 1993).

Para o diagnóstico completo da doença falciforme é necessário um hemograma completo com eletroforese de hemoglobina, dosagens de hemoglobina fetal e metaemoglobina e contagem de reticulócitos. Dessa forma o hemograma é fundamental para avaliar o grau de anemia. A eletroforese de hemoglobina apresenta uma variação de hemoglobina S de 90% a 100%, a hemoglobina fetal de 2% a 10% e a hemoglobina A<sub>2</sub> ausente na anemia falciforme. A dosagem da hemoglobina fetal é importante para caracterizar o genótipo da doença falciforme e a dosagem de metaemoglobina indica o grau de oxidação da hemoglobina S. A contagem de reticulócitos auxilia no processo hemolítico da doença falciforme. Para concluir o diagnóstico laboratorial é importante que se faça a análise de hemoglobinas no sangue dos pais (Naoum, 2012).

Como o diagnóstico precoce da doença é extremamente importante para o portador do gene da HbS ter um seguimento ambulatorial adequado, o Ministério da Saúde torna obrigatório por meio da Portaria nº 822/01 a inclusão de eletroforese de hemoglobinas na triagem neonatal (Cançado 2007, Jesus 2007).

Na doença falciforme não existe um tratamento específico para a cura da doença, somente uma melhoria na qualidade de vida realizando-se corretamente o acompanhamento ambulatorial. Devido à triagem neonatal, atualmente descobrimos a doença falciforme nos primeiros dias de vida, assim o acompanhamento ambulatorial deve ser iniciado com dois meses de vida. Nesse caso, é de extrema importância a orientação dos pais sobre a doença e a rotina a ser seguida. Os pais devem ser orientados sobre o cuidado que se deve ter com o portador da HbS sobre, infecções, hidratação, nutrição e estado físico, como palidez e temperatura corporal. No caso de infecções a prevenção é muito importante e deve ser realizada por meio de vacinações e a profilaxia através da penicilina. Como os episódios dolorosos são mais comuns os pais devem ser orientados para um melhor reconhecimento desses episódios e aferimento da intensidade da dor. Assim, podem fazer uma hidratação adequada e o uso de analgésicos em domicílio. Os níveis de hemoglobinas médias também devem ser reconhecidos a fim de evitar transfusões desnecessárias (Braga, 2007).

Outra medida para o tratamento (não curativo) é a hidroxiuréia (HU), que tem sido usada desde 1960. A concentração elevada de hemoglobina fetal em pacientes com anemia falciforme tem sido útil na proteção contra os episódios de falcização e vaso-oclusão. Alguns estudos demonstraram uma resposta boa clínica a esse tratamento diminuindo a necessidade transfusional e episódios dolorosos, dessa forma esse fármaco é indicado para adultos e crianças com três ou mais episódios vaso oclusivo. A HU é utilizada já fase infantil afim de diminuir a necessidade transfusional para diminuir os risco de aloimunização (Silva, 2007; Shimauti, 2007).

## 5. CONCLUSÃO

Podemos concluir que a origem da doença falciforme no Brasil foi devido aos navios de escravos que chegaram do sudeste da África, é uma doença antropológica.

No Brasil estima-se que há 8 mil casos anuais da doença falciforme, fazendo com que seja considerada como uma doença de saúde pública, isto está relacionada com o fato do Brasil ser um país de grande miscigenação, a doença pode ser observada em várias regiões do país, como apresentado no Gráfico 1.

A anemia falciforme quando diagnosticada precocemente pode melhorar a qualidade de vida do portador do gene da hemoglobina S. Atualmente o diagnóstico da hemoglobinopatia é realizado nos primeiros dias de vida, fazendo um exame neonatal. Com esse diagnóstico precoce, é possível prevenir muitas doenças infecciosas por meio da vacinação, portanto um esquema de vacinação pode diminuir o número de óbito por infecções. Alguns estudos ainda discutem sobre a pesquisa da hemoglobina S na gestação fazendo desde parte dos exames do pré-natal o que garantiu o acesso igual aos testes de hemoglobinopatias a todos os recém-nascidos independente da classe econômica.

Apesar de a doença falciforme ser incurável o diagnóstico precoce neonatal possibilitou uma diminuição nas taxas de óbitos, pois permite a profilaxia adequada e acompanhamento ambulatorial. O uso do hidroxiureia tem sido utilizado no tratamento já sendo administrada em crianças com uma redução nas complicações da doença.

A doença falciforme traz sofrimento aos pacientes, é incurável porém é uma doença que possibilita tratamento e merece atenção sob o ponto de vista médico com acompanhamento ambulatorial por toda a vida.

## REFERÊNCIAS

MINISTERIO DA SAÚDE. **Doença Falciforme.** O que se deve saber sobre a herança genética. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

Naoum, P. C. **Eletroforeses: Hemoglobinopatias, Proteínas Séricas, Lipotreínas e DNA.** São Paulo; Santos 2012, p. 26-29, 35-39, 75-76, 79-81, 91-97.

Loureiro, M. M; Rozenfeld, S. Epidemiologia de internações por doença falciforme no Brasil. **Revista Saúde Pública**, v. 39, n. 6, p. 944, 2005.

Naoum, P. C. **A origem da doença falciforme no Brasil.** Academia de Ciência e Tecnologia, p.1-10Disponíveem  
<[http://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/Noticias\\_ACET/noticia1\\_FALCIFORME-NO-BRASIL.pdf](http://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/Noticias_ACET/noticia1_FALCIFORME-NO-BRASIL.pdf)> Acesso em: 01/10/2018, 29/10/2018.

MINISTERIO DA SAÚDE. A Portaria no 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobopatias em saúde pública no Brasil. Caderno de saúde pública, p.1196. Disponivel  
em<[file:///C:/Users/lele\\_000/Desktop/POS%20HEMATO/anemia/A%20Portaria%20%20do%20Ministério%20da%20Saúde%20e%20as%20peculiaridades%20das%20hemoglobopatias%20em%20saúde%20pública%20no%20Brasil.pdf](file:///C:/Users/lele_000/Desktop/POS%20HEMATO/anemia/A%20Portaria%20%20do%20Ministério%20da%20Saúde%20e%20as%20peculiaridades%20das%20hemoglobopatias%20em%20saúde%20pública%20no%20Brasil.pdf)> Acesso em: 01/10/2018.

Silva, R. P. *et al.* A anemia falciforme como um problema de saúde publica no Brasil. **Revista de Saúde Pública**, v. 27, n. 1, p. 54-58, 1993.

Cançado, R. D; Jesus, J. A. A doença falciforme no Brasil. **Revista brasileira hematologia e hemoterapia**, v. 29, n. 3, p. 203-206, 2007.

Braga, A. P. J. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. **Revista brasileira hematologia e hemoterapia**, v. 29, n. 3, p. 233-238, 2007.

Silva, C. M; Shimauti, L. T. E. Eficácia e toxicidade da hidroxiuréia em crianças com anemia falciforme. **Revista brasileira hematologia e hemoterapia**, v. 28, n. 2, p. 144-148, 2007.

Naoum PC, Domingos CRB – Doença falciforme no Brasil, origem, genótipos, haplótipos e distribuição geográfica. J Bras Patol 33:145-153, 1997.