# ANEMIA FALCIFORME: ASPECTOS GENÉTICOS, HEMATOLÓGICOS E FISIOPATOLÓGICOS.

GADÊLHA, Angélica S.

## Introdução

Existem atualmente inúmeras publicações sobre a anemia falciforme, abordando diferentes enfoques específicos, percebe-se então a necessidade de revisar o conhecimento científico acumulado sobre este assunto nos diversos aspectos em um único trabalho.

A anemia falciforme apresenta uma alta taxa de morbidade e mortalidade, necessita de identificação e tratamento precoces. No Brasil apresenta alta prevalência e o seu diagnóstico passou a ser obrigatório em todos os estados, pelos testes de triagem neonatal, desde junho de 2001, com a criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), juntamente com a triagem do hipotireoidismo congênito, da fenilcetonúria e da fibrose cística. A mortalidade na doença falciforme, principalmente por infecção bacteriana ou por sequestro esplênico, inicia-se após os dois a três primeiros meses de vida, justificando a importância do diagnóstico precoce. (FERRAZ; MURAO, 2007), apesar do tratamento não possibilitar a cura da doença, ele aumenta a expectativa de vida.

O atual estudo revisa os principais aspectos moleculares relacionados à anemia falciforme, esperando contribuir para um melhor e mais amplo entendimento de alguns aspectos desta doença procurando identificar as características genéticas mais freqüentes e a relação com a patologia, descrever os sintomas atribuídos à doença e dificuldade apresentadas pelos pacientes portadores da mesma, bem como as patologias associadas à doença, descrever as diferentes técnicas de diagnóstico e analisar os possíveis tratamentos e a eficiência dos mesmos.

**Palavras-Chave**: Anemias. Hematologia. Eritrócitos.

## Metodologia

A pesquisa trata-se de uma revisão bibliográfica, que visa recuperar o conhecimento científico acumulado sobre a anemia falciforme, buscando informações e dados disponíveis em publicações, livros, teses e artigos de origem nacional ou internacional, e na internet, realizados por outros pesquisadores.

## Desenvolvimento (Discussões)

A anemia falciforme é causada pela substituição de adenina por timina (GAG->GTG), codificando valina ao invés de ácido glutâmico, na posição 6 da cadeia da β-globina, com produção de hemoglobina S (HbS). Esta pequena modificação estrutural é responsável por profundas alterações nas propriedades físico-químicas da molécula da hemoglobina no estado desoxigenado. Estas alterações culminam com um evento conhecido como falcização, que é a mudança da forma normal da hemácia para a forma de foice, resultando em alterações da reologia dos glóbulos vermelhos e da membrana eritrocitária (ANVISA, 2001). A anemia falciforme é a doença hereditária monogênica mais frequente no Brasil, com a incidência de

1-3/1.000 recém-nascido, cifra essa cerca de 10 a 30 vezes maior que a da fenilcetonúria (RAMALHO, 1986). O aconselhamento genético, em um contexto educativo, pode contribuir para reduzir a sua incidência (ZAGO, 2002). Crianças heterozigotas são portadoras de traço para hemoglobinopatias como a anemia falciforme. Em condição de baixa pressão de oxigênio a HbS polimeriza dentro dos eritrócitos, devido a substituição do glutamato pela valina, primeiro formando um gel subsequentemente se agregando a uma rede de polímeros fibrosos que distorce as células, produzindo eritrócitos rígidos e deformados. Essas células falciformes frequentemente bloqueiam o fluxo sanguíneo nos capilares de pequeno diâmetro. Essa interrupção no suprimento de oxigênio leva a anoxia localizada no tecido, causando dor e, eventualmente, a morte das células na vizinhança da área do bloqueio (CHAMPE; HARVEY, 2006).

Os glóbulos vermelhos em forma de foice não circulam adequadamente na micro circulação, resultando tanto em obstrução do fluxo sanguíneo capilar como em sua própria destruição precoce, a vida média de um eritrócito homozigótico para HbS é de cerca de 20 dias, comparada com os 120 dias para células normais. Este mecanismo fisiopatológico acarreta graves manifestações clínicas, com maior frequência após os 3 meses de idade considerando que durante os 6 primeiros meses de vida, esses indivíduos são geralmente assintomáticos devido aos altos níveis de hemoglobina fetal. ( DI NUZZO; FONSECA, 2004). Complicações pulmonares são responsáveis por uma parcela significativa dos óbitos associados à anemia falciforme principalmente em adultos. Avanços nos cuidados de pacientes com anemia falciforme e outras anemias hemolíticas têm levado a um aumento na expectativa de vida desses indivíduos. À medida que essa população envelhece, novas complicações destas doenças tendem a se desenvolver. Uma dessas complicações, a hipertensão arterial pulmonar, vem se tornando uma das maiores causas de morbimortalidade em adultos portadores de anemia falciforme, talassemia e, possivelmente, de outras hemoglobinopatias (MACHADO, 2007).

Diagnóstico:

Um exame microscópico do sangue pode revelar as células falcêmicas características, porém o diagnóstico laboratorial definitivo da doença falciforme baseia-se na detecção da hemoglobina S e deve seguir as normas estabelecidas no PNTN (PORTARIA DO MINISTÉRIO DA SAÚDE nº 822/01).

Tratamento:

O tratamento da anemia falciforme pode incluir: Tratamento das infecções que são as causas mais frequentes desencadeantes das crises de falcização, administração de ácido fólico, pois esse nutriente é muito consumido devido à hiperatividade da medula óssea. O tratamento visa assegurar que ele esteja disponível o suficiente para fabricar novas hemácias. Silva et. al (2007) demonstrou que houve uma tendência de menor número de pacientes com crises vaso-oclusivas (p=0,0405) e úlceras de perna (p=0,0076) com o aumento dos níveis de hemoglobina fetal, não havendo tendência estatisticamente significativa em relação ao número de indivíduos.Por não ter cura ainda a profilaxia de complicações da própria doença é indispensável para uma evolução o menos desfavorável possível nesses indivíduos.

Os passos fundamentais são diagnóstico neonatal seguido de orientação e programa de educação familiar através de regular acompanhamento ambulatorial; profilaxia medicamentosa com penicilina; vacinação contra pneumococos e Hib nas idades apropriadas; identificação precoce e manejo apropriado dos episódios febris, considerando-os como potenciais eventos sépticos.

## Conclusão

Neste trabalho observamos os aspectos hematológicos, as alterações nos eritrócitos falcêmicos (forma de foice), a alteração na constituição da proteína e o que ocorre com esta que causa a aparecia de foice. È uma doença hereditária, autossômica recessiva, com a biologia molecular o diagnostico tornaram-se mais precisos, apesar de não ter cura proporciona ao portador de anemia falciforme uma redução da sintomatologia, principalmente dos processos de anóxia e necrose, que causa muita dor e podem ocasionar morte celular.

## Referências


CHAMPE, P. C.; HARVEY, R. A. FERRIER, D.R.. **Bioquímica ilustrada.** 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2006.

DI NUZZO, D. V. P.; FONSECA, S. F**.. Anemia falciforme e infecções**. Jornal de Pediatria. (Rio J.) vol.80 no.5 Porto Alegre 2004.

FERRAZ, M. H. C. I; MURAO M**.. Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida**. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. vol.29 no.3 São José do Rio Preto July/Sept. 2007.

MACHADO, R. F. P.. **Hipertensão arterial pulmonar associada à anemia falciforme**. J. bras. pneumol. vol.33 no.5 São Paulo Sept./Oct. 2007.

**Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doença Falciformes**. - Brasília : ANVISA, 2001. 142p.

RAMALHO, A. S.. **As Hemoglobinopatias Hereditárias. Um Problema de Saúde Pública no Brasil.** Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética. 1986.

SILVA, D.G.; MARQUES I.R. **Intervenções de enfermagem durante crises álgicas em portadores de Anemia Falciforme.** Rev. bras. enferm. vol.60 no.3 Brasília May/June 2007

ZAGO, M. A.. **Considerações gerais sobre as doenças falciformes. In: Manual de Diagnóstico e Tratamento das Doenças Falciformes** (Agência Nacional de Vigilância Sanitária, org.), pp. 9-11, Brasília: Ministério da Saúde. 2002.