Academia de Ciência e Tecnologia

Pós-graduação Lato-Sensu no nível de especialização em Hematologia e Banco de Sangue

ISABELLA AVELYNA DA SILVA

Anemia Falciforme e suas Consequências

LINS– SP

2022

Academia de Ciência e Tecnologia

Pós-graduação Lato-Sensu no nível de especialização em Hematologia e Banco de Sangue

Artigo de conclusão de curso apresentado ao Instituto de Pós-Graduação em Hematologia e Banco de Sangue na Academia de Ciência e Tecnologia**.**

LINS-SP

2022

Resumo:

A doença falciforme (DF) é uma patologia genética e hereditária de grande predominância no Brasil e no mundo. Ela caracteriza-se pela alteração dos glóbulos vermelhos. As hemácias têm seu formato natural arredondado e com elasticidade e nos portadores de DF adquirem o formato de foice e tornam-se enrijecidas dificultando sua circulação em pequenos vasos na chegada de oxigênio aos tecidos. As hemácias falciformes contêm um tipo de hemoglobina, chamada hemoglobina S, que se cristaliza na falta de oxigênio, formando trombos que bloqueiam o fluxo de sangue, porque não têm a maleabilidade da hemácia normal.

Sua manifestação inicia no primeiro ano de vida e se estende por toda vida, a doença pode ter cura através do transplante alogênico de medula óssea.

Palavras Chaves: Anemia. Falciforme. Consequências.

Abstract:

Sickle cell disease (SCD) is a genetic and hereditary pathology of great prevalence in Brazil and worldwide. It is characterized by alteration of red blood cells. Red blood cells have their natural shape with elasticity and in SCD patients they acquire the shape of force and become stiff, making it difficult for them to circulate in small vessels when oxygen arrives in the tissues. Sickle cell red blood cells contain a type of haemoglobin, called hemoglobin S, which crystallizes in the absence of oxygen, forming thrombi that block blood flow because they lack the malleability of normal red blood cells.

Its manifestation begins in the first year of life and extends throughout life, the disease can be cured through allogeneic bone marrow transplantation.

Keywords: Anemia. sickle cell. Consequences.

Introdução

A DF (doença falciforme) é caracterizada pela alteração nos glóbulos vermelhos, onde os mesmos perdem seu formato arredondado e sua elasticidade e adquirem formatos de “foices’’, o que dificulta sua circulação pelo sangue e o transporte de oxigênio aos tecidos. Sua manifestação é causada por uma mutação genética no Gene HBB, que é o gene responsável por codificar a subunidade beta-globina da hemoglobina, e através da mutação deste gene inicia-se a formação de uma hemoglobina anormal, denominada de Hb-S, sendo S da palavra em inglês “SICKLE” que significa foice (ZAGO, 2013).

A falcização das hemácias, além de causar anemia hemolítica crônica, é responsável pela obstrução de vasos sanguíneos que pode resultar em enfartamento e necrose em diversos órgãos, como ossos, articulações, baço, pulmões, rins entre outros. Trata-se de uma doença crônica incurável, embora tratável.

1 Anemia Falciforme

A doença falciforme é uma das patologias mais importantes do grupo de anemias hemolíticas hereditárias. Considera-se doença falciforme quando a concentração de Hb-S é prevalente em relação a outras hemoglobinas.

A mutação 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).

Os glóbulos vermelhos que adquiriram o formato de foice não circulam adequadamente na corrente sanguínea, resultando na obstrução do fluxo sanguíneo e em uma oxigenação limitada de oxigênio aos tecidos. Os eritrócitos em formato de foice têm uma sua destruição precoce, sua vida média é de 20/30 dias enquanto uma hemácia normal seu tempo é de 120 dias.

Figura 1: Eritrócito normal e eritrócito falcizado

Fonte: Instituto Naoum - 2012

1.1 Falcização e Suas Consequências

O interior dos eritrócitos normais é composto por oxigênio dando origem a sua forma arredondada. Em pacientes que possuem a mutação e produzem a Hb-S, em seu interior também é notável a presença de oxigênio porem ocorre a perca desse oxigênio pois a Hb-S libera o oxigeno presente em seu interior. Com a perca desse oxigênio ocorre a agregação das moléculas de hemoglobinas e consequentemente a alteração de sua forma. Caso essa célula em processo de falcização receba oxigênio ela consegue retornar ao seu formato de origem, porem uma célula já falcizada mesmo com a incorporação de oxigênio não conseguem retornar ao seu formato (LORENZI, 2006).

Nessa fase irreversível é onde causam os grandes problemas ao portador da DF, pois as hemácias falcizadas se aderem a parede do endotélio sanguíneo causando uma oclusão no vaso e impedem a circulação de seguir seu trajeto (GUYTON E HALL, 2006).

1.2 Consequências Fisiopatológicas da Hb-S

A Hb-S quando está oxigenada é chamada de **OXI-HB-S** e quando ela solta esse oxigênio passa a ser chamada de **DEOXI-HB-S.** Nessa fase de deoxi-Hb-s acontece três grandes eventos:

1. Formação de células falciformes
2. Oclusão vascular
3. Corpos de Heinz (devido a formação de células falciformes)

A oxi-HbS ao se desoxigenar se transforma em META-Hb e causa instabilidades nas moléculas, que na sequencia se precipitam em corpos de Heinz e causam a formação dos eritrócitos com Hb-S. Com essa formação os macrófagos são atraídos para fagocitarem essas células ocasionando uma anemia hemolítica (Instituto Naoum de Hematologia 2012).

2- Tratamento

No caso da anemia falciforme, o tratamento baseia-se no monitoramento das complicações decorrentes das vasoclusões, no uso de medicamentos que reduzem a velocidade e intensidade destas vasoclusões, e em casos com características muito específicas, transfusões de sangue. Mais recentemente, o transplante de células tronco hematopoiéticas (medula óssea) vem se tornando importante alternativa para o tratamento da anemia falciforme.

É muito importante para pacientes com anemia falciforme à diferenciação entre a doença e o traço. O traço falciforme é a condição em que a mutação está presente em apenas um dos genes que codificam a proteína afetada. Nestes casos, a cópia normal é suficiente para garantir a produção de uma quantidade de proteína normal, que impede a ocorrência da doença. Em pacientes com traço falciforme, a presença de uma cópia normal elimina até mesmo a anemia, sendo que estes indivíduos apresentam hemograma normal.

3- Diagnóstico Laboratorial

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).

O diagnóstico dessa hemoglobinopatia é bastante complexo, os exames mais utilizados para a determinação dessa patologia são: Hemograma, Teste de falcização, Teste de Solubilidade, Eletroforeses, Focalização Isoelétrica, Imunoensaio, Diagnóstico em Neonatos, dosagem de Hemoglobina Fetal e Hemoglobina A2. Atualmente, no Brasil, a pesquisa de anemia falciforme vem sendo realizada rotineiramente no teste do pezinho, após o nascimento (SILVA *et al,* 1998).

Considerações Finais

Doença Falciforme é um termo genérico usado para determinar um grupo de alterações genéticas caracterizadas pelo predomínio da hemoglobina S (Hb S). Essas alterações incluem a anemia Falciforme (Hb SS), as duplas heterozigoses, ou seja, as associações de Hb S com outras variantes de hemoglobinas.

Embora seja uma doença caracterizada por uma mutação genética da hemoglobina, a modificação morfológica que a célula sofre, provoca diversos sintomas como: crises de dor, icterícia (cor amarela nos olhos), infecções, palidez, cansaço e dor no baço. Além de provocar uma diminuição do oxigênio que é transportado pelas hemácias até os tecidos e órgãos.

Referências Bibliográficas

- DI NUZZO, Dayana VP; FONSECA, Silvana F. Anemia falciforme e infecções. **Jornal de Pediatria**, v. 80, p. 347-354, 2004.
- GUYTON, Arthur C.; HALL, John E. Fisiologia humana e mecanismos das doenças. In: **Fisiologia humana e mecanismos das doenças**. 1998. p. 639-639.
- http://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/bibliotecadigital/hematologia/serie_vermelha/anemia_vitamina_b12/13.pdf acesso em 06/09/2022
- ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE: Diretriz: Suplementação intermitente de ferro e ácido fólico em gestantes não anêmicas. 2012. Disponível <http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/753335/9789248502019_por.pdf?sequence=9.
- SILVA, Roberto B.; RAMALHO, Antonio S.; CASSORLA, Roosevelt. A anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil. **Revista de Saúde Pública**, v. 27, p. 54-58, 1993.
- ZAGO, Marco Antonio; CALADO, Rodrigo Tocantins. Eritropoese e Eritropoetina. Produção e Destruição de Hemácias. In: ZAGO, Marco Antonio. **Tratado de hematologia**. Rio de Janeiro: Atheneu, 2013. Cap. 3. p. 15-21.