

## ANEMIA: ANEMIA FALCIFORME

Ana Paula De Oliveira Borges, Karla Adriana Dos Santos

### Resumo

A anemia falciforme é uma doença genética hereditária, herdada através dos pais para os filhos; foi exposta pela primeira vez por Herrick, sendo classificada como a primeira doença molecular humana a ser descoberta; com origem na África. Sua patogenia ocorre devido a uma mutação no gene da globina beta da hemoglobina, o que determina o aparecimento de uma hemoglobina anormal HbS; levando a substituição do ácido glutâmico, posição 6 do códon pela valina acarretando na hemácia a desoxigenação, polimerização, perda da sua forma bicôncava e, conseqüentemente a célula assume o formato de foice. O termo "anemia falciforme" ou "doença falciforme" é pertinente aos indivíduos homocigotos, HbSS; estes portadores desenvolvem as manifestações clínicas e hematológicas da doença. Os indivíduos caracterizados como traço falciforme são heterocigotos para o gene da Hemoglobina S, sendo representados por HbAS; os portadores heterocigotos são considerados assintomáticos. Os sintomas surgem a partir dos primeiros anos de vida, tais como as crises dolorosas, infecções, acidente vascular cerebral (AVC), crise aplásica, entre outros, devido sua variabilidade clínica não há um tratamento específico, porém os portadores desta anemia precisam de acompanhamento médico constante. O objetivo deste trabalho é analisar e descrever as alterações da estrutura e produção da hemoglobina S. Os estudos foram realizados através de pesquisas descritivas, de revisão bibliográfica, abordando a doença falciforme, por meio de artigos científicos, retirados de plataformas digitais como: Google Acadêmico, Scientific Electronic Library Online (Scielo) e em plataformas governamentais (Universidades Públicas e Centros de Pesquisas) e em livros disponibilizados na Universidade. Os critérios de inclusão para a seleção dos artigos na pesquisa foram artigos disponíveis na íntegra e em revistas nacionais anexadas em base de dados eletrônicos, publicados em português, entre os anos 1997 a 2022; como descritores foram usadas as palavras anemia falciforme, doença falciforme e traço falciforme. A anemia falciforme é uma doença reconhecida pela Organização Mundial da Saúde, sendo apontada como um grave problema de saúde pública; no Brasil cerca de 0,1% a 0,3% da população negra é afetada pela doença, e estima-se a existência de pelo menos dois milhões de portadores da HbS, com surgimento de 700 a 1.000 novos casos por ano, predominante entre negros, pardos e não obstante entre os brancos; sua taxa de mortalidade na África é de até 90% em crianças com menos de 5 anos, nos países subdesenvolvidos a mortalidade de crianças e adolescentes é considerada menor. Assim, concluiu-se que anemia falciforme é uma doença grave, necessitando de diagnóstico precoce, o que melhora a qualidade de vida do portador. Por se tratar de uma doença crônica e hereditária, causa impacto sobre toda família, portanto a abordagem adequada deve envolver equipes multiprofissionais de saúde. Com a participação da família, diagnóstico precoce e tratamento adequado, a morbidade e mortalidade podem ser reduzidos.

**Palavras-chave:** Doença Hereditária. Anemia Falciforme. Traço Falciforme. Mortalidade. Multiprofissionais da saúde.

### Referências Bibliográficas

ALVES, Ana Margareth Gomes. **Ministério da Saúde**. Doença Falciforme: conhecer para cuidar. Brasília: Telelab, 2015.

ANVISA. **Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doença Falciformes**. Brasília: Anvisa, 2002.

LADEIA, Ana Marice; SALLES, Cristina; DIAS, Cristina (orgs.) **Anemia falciforme e comorbidades associadas na infância e na adolescência**. Curitiba: Appris, 2020.

NAOUM, Paulo Cesar. **Hemoglobinopatias e Talassemias**. São Paulo: Sarvier, 1997. 171 p.