



ANEMIA FALCIFORME: FATORES GENÉTICOS, EPIDEMIOLÓGICOS E FISIOPATOLÓGICOS DOS PORTADORES

BUENO, Débora Vieira¹; DA CRUZ, Jaciely Cordeiro²; HOLANDA, Rudson de Jesus³

RESUMO

Introdução: A anemia falciforme (Hb SS) é uma doença hereditária, autossômica recessiva, caracterizada pela mutação no cromossomo 11, que altera o 6º aminoácido da cadeia β -globina e consequente a forma estrutural das hemácias. **Objetivo:** Analisar as causas genéticas, epidemiológicas, fisiopatológicas, técnicas de diagnóstico e tratamentos convencionais e futuros, sendo justificado pela prevalência de portadores da doença no país e predominância na população negra. **Metodologia:** De caráter exploratório e descritivo, com base em pesquisas de sites, órgãos de saúde, trabalhos acadêmicos e revistas científicas. Para o levantamento epidemiológico foram analisados dados entre 2015 e 2019. **Referencial teórico:** A Hb SS é uma doença predominante no país, com o aumento de casos nos últimos anos, sendo as regiões mais afetadas o Sudeste e Nordeste. Pessoas portadoras da Hb SS devido à deformidade das hemácias, podem apresentar patologias como: acidentes vasculares encefálico (AVE), dores torácicas, crises álgicas, sequestro esplênico, meningite septicêmica, osteomielite, icterícia, atraso no crescimento, priapismo, infecções, retinopatia, úlcera de perna, cardiomegalia, hematúria e fertilidade diminuída. O diagnóstico da Hb SS pode ser realizado pelo teste do pezinho nos primeiros dias de vida, eletroforeses e avaliação por imagem, tais como radiação simples e ressonância magnética. A partir do diagnóstico, os tratamentos medicamentosos convencionais podem não ser satisfatórios, sendo necessário recorrer aos transplantes de células-tronco, porém essa alternativa demanda tempo de espera, probabilidades de incompatibilidades pós-transplante e só é recomendado para pacientes com até 16 anos. Novos tratamentos como a terapia gênica e edição de genes pela CRISPR-Cas9, estão sendo avaliadas como alternativa de cura. **Discussão:** No país a falta de políticas públicas, negligência relativo às questões histórico-racial e falta de investimentos em pesquisas científicas, tornam inviáveis os tratamentos para os menos favorecidos, assim como aconselhamento genético como acompanhamento médico. **Conclusão:** A Hb SS pode ser tratada por medicamentos convencionais, em casos específicos com transplante de células-tronco e futuramente por edição de genes pelo método CRISPR-Cas9. No entanto, são necessárias políticas públicas, aconselhamento genético, divulgação científica a população em geral, investimentos na biotecnologia nacional e incentivos a pesquisas, todas medidas visando proporcionar uma melhor qualidade de vida a pessoas portadoras de Hb SS.

Palavras-chave: Anemia falciforme; Fisiopatologia; Hemoglobina S; Mutação; Tratamentos.

¹ Centro Universitário Aparício Carvalho-UNIFIMCA, Porto Velho, Rondônia. debora2907outlook.com.

² Centro Universitário Aparício Carvalho-UNIFIMCA, Porto Velho, Rondônia. jacielycordeiro2014@gmail.com

³ Universidade Federal do Amazonas-UFAM, Manaus, Amazonas. rudsonjh@gmail.com