



ANEMIA FALCIFORME: FATORES GENÉTICOS, EPIDEMIOLÓGICOS E FISIOPATOLÓGICOS DOS PORTADORES

Débora Vieira Bueno¹; Jaciely Cordeiro da Cruz¹; Rudson de Jesus Holanda²

¹Discente de Ciências Biológicas, Centro Universitário Aparício Carvalho - UNIFIMCA, debora2907@outlook.com e jacielycordeiro2014@gmail.com

²Docente no Centro Universitário Aparício Carvalho - UNIFIMCA, prof.rudson.jesus@fimca.com.br

A anemia falciforme é uma doença de cunho hereditário, autossômica e recessiva, caracterizada por uma mutação no cromossomo onze, que altera o sexto aminoácido da cadeia betaglobina e conseqüente a forma estrutural das hemácias. O presente trabalho tem por objetivos analisar as causas genéticas, epidemiológicas, fisiopatológicas assim como técnicas de diagnóstico e as formas de tratamentos convencionais e futuras, sendo justificado pelo fato da doença ter alta prevalência no país e ser predominante na população negra. A metodologia utilizada foi 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. É uma doença predominante no país, com o aumento de casos nos últimos anos, na qual as regiões mais afetadas são o Sudeste e Nordeste, principalmente nos estados do Rio de Janeiro e Bahia onde há maior concentração de traço falcêmico, e os casos de homozigose concentrados no estado do Ceará. Devido as hemácias terem a estrutura diferente e número reduzido, causam diversas patologias ao organismo como acidentes vasculares encefálico (AVE), dores torácicas, crises algicas, sequestro esplênico, meningite septicêmica, osteomielite, icterícia, atraso no crescimento, priapismo, infecções, retinopatia, úlcera de perna, cardiomegalia, hematúria e fertilidade relativamente diminuída. O diagnóstico pode ser realizado por técnicas como 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 convencionais podem não oferece resultados satisfatórios, sendo necessário recorrer aos transplantes de células-tronco, porém demandam tempo de espera, altas probabilidades de incompatibilidades pós-transplante e só é recomendado para pacientes com até 16 anos. Novos tratamentos como a terapia gênica e a edição genética pela técnica de CRISPR-Cas9 estão trazendo expectativas de prováveis curas. No entanto, no país a falta de políticas públicas, negligência por conta de questões históricas e raciais e falta de investimentos em pesquisas científicas tornam inviáveis os tratamentos para os menos favorecidos, assim como um aconselhamento genético para acompanhamento médico. Indo em contrapartida, o estado do Rio de Janeiro em fevereiro de 2019, devido ao alto índice de casos de traço falcêmico, tomou providências para ampliar o diagnóstico, aconselhamento genético, acesso a medicamentos, tratamentos e produção de conhecimentos científicos. Diante do exposto, a anemia falciforme é de cunho hereditário, traz complicações clínicas aos pacientes, podendo ser tratada principalmente pela hidroxiureia, e em casos específicos através do transplante de células-tronco e futuramente por meios de possíveis tratamentos como terapia gênica e edição genética pela CRISPR-Cas9. No entanto, é necessário a melhoria de políticas públicas, aconselhamento genético pelos profissionais de saúde, divulgação científica à população em geral e maiores investimentos na biotecnologia nacional e incentivos em pesquisas científicas.

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