

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

ELISIANI DA SILVA

ANEMIA FALCIFORME: CARACTERIZAÇÃO GERAL

FOZ DO IGUAÇU

2015

ELISIANI DA SILVA

## ANEMIA FALCIFORME: CARACTERIZAÇÃO GERAL

Monografia apresentada como requisito parcial à conclusão do Curso de Especialização em Genética para Professores do Ensino Médio, na modalidade de Ensino a Distância, da Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Patricia Dalzoto

FOZ DO IGUAÇU

2015

## **AGRADECIMENTOS**

À Deus, que esteve ao meu lado em todos os momentos, e por me ter permitido chegar até aqui.

À minha mãe, que me ensinou o amor e a fé nas pessoas, que me inspirou, pela perseverança.

Aos meus irmãos pelo incentivo.

À minha colega e amiga Roseli, pela amizade e ajuda em todos os momentos curso.

Os que se encantam com a prática sem a ciência são como os timoneiros que entram no navio sem timão nem bússola, nunca tendo certeza do seu destino.

Leonardo da Vinci

## RESUMO

Este trabalho tem por objetivo caracterizar a anemia falciforme, a começar pela sua procedência, como ocorreu sua dispersão, bem como, caracterizar seus sintomas e tratamentos. Realizou-se uma revisão de literatura a partir de artigos, revistas, jornais, monografias e dissertações publicadas a partir do ano de 2000, através do descritor “anemia falciforme”. De posse das revisões de literatura chegou-se a conclusão que a anemia falciforme é uma doença repassada dos pais para os filhos, (hereditária), desencadeada pela alteração do gene que produz a molécula de hemoglobina. A anemia falciforme ocorre em maior frequência em pessoas da raça negra, no Brasil, representam aproximadamente 10% dos negros, mas por conta da forte miscigenação que ocorreu ao longo dos anos no país, pode ser encontrada em pessoas de raça branca ou parda. Os principais sintomas são as crises de dor, ocorridas especialmente nas articulações e nos ossos alongados; o acidente vascular cerebral; a doença renal; o desenvolvimento ósseo deficiente; o priapismo. De modo que seu tratamento consiste na manutenção de boa hidratação sendo imprescindível, sobretudo durante as crises de febre, calor excessivo, ou situações que ocorram diminuição do apetite. Sendo que as principais profilaxias contra a infecção falciforme são a Penicilina Profilática e Imunização.

**Palavras-Chave:** Anemia Falciforme. Sintomas. Tratamento.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 01 - Incidência do traço falciforme.....	14
Figura 02 - Hemácia em forma de foice, característica da anemia falciforme.....	16
Figura 03 - Sinais e sintomas da anemia falciforme.....	19
Quadro 01 - Profilaxia contra infecção.....	21

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

- HbSS – Indivíduos com Anemia Falciforme
- HbS – Indivíduos Heterozigoto
- Hb – Hemoglobina Normal
- GAG – Aminoácido ácido glutâmico
- GUA – Aminoácido Valina

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>8</b>
<b>1.1 JUSTIFICATIVA.....</b>	<b>9</b>
<b>1.2 OBJETIVOS.....</b>	<b>10</b>
<b>1.2.1 Objetivo Geral.....</b>	<b>10</b>
<b>1.2.2 Objetivos Específicos .....</b>	<b>10</b>
<b>1.3 METODOLOGIA .....</b>	<b>11</b>
<b>2 REVISÃO DA LITERATURA .....</b>	<b>13</b>
<b>2.1 PROCEDÊNCIAS DA ANEMIA FALCIFORME .....</b>	<b>13</b>
<b>2.2 ANEMIA FALCIFORME - CARACTERIZAÇÃO .....</b>	<b>15</b>
<b>2.3 ASPECTOS GENÉTICOS DA ANEMIA FALCIFORME .....</b>	<b>17</b>
<b>2.4 ASPECTOS CLÍNICOS DA ANEMIA FALCIFORME .....</b>	<b>18</b>
<b>2.5 TRATAMENTOS DA ANEMIA FALCIFORME .....</b>	<b>20</b>
<b>3 CONSIDERAÇÕES FINAIS .....</b>	<b>23</b>
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>25</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença de caráter genético, monogênica codominante autossômica comum em todo o mundo entre a população de negros, descrita pela primeira vez em 1910.

A anemia falciforme é considerada uma doença hereditária desencadeada pela alteração do gene que produz a molécula de hemoglobina (NAOUM; NAOUM, 2004). Ocorre a substituição de uma base nitrogenada adenina por uma timina no códon do sexto gene da globina beta localizado no cromossomo 11. Isso resulta na substituição de um ácido glutâmico por valina na posição 6 da extremidade N-terminal na cadeia  $\beta$  da globina, dando origem à hemoglobina S. Os eritrócitos cujo teor predominante é a hemoglobina S assumem, em condições de hipóxia, forma semelhante à de uma foice, decorrente da polimerização da hemoglobina S3 (NUZZO; FONSECA, 2004).

Geralmente, os pais são portadores assintomáticos de um único alelo afetado (heterozigotos), produzindo HbA e HbS (AS), transmitindo cada um deles o gene alterado para a criança, que assim recebe o gene anormal em dose dupla (homozigoto SS) (ANVISA, 2001).

## 1.1 JUSTIFICATIVA

A anemia falciforme esta sendo estudada há aproximadamente 100 anos, por se tratar de uma doença hereditária e sem cura que pode levar o individuo a morte é essencial aprofundarmos estudos na busca de tratamentos mais eficientes, além disso, o diagnostico em crianças é fundamental visto que quanto mais precoce maior são as chances de um tratamento mais eficaz. Até o presente momento grandes progressos foram realizados no conhecimento desta doença.

Devido ao resultado de todos estes empenhos, criou-se um novo campo de estudo das ciências, a “Biologia Molecular”. De posse desta poderosa ferramenta, passou-se a desvendar a natureza genética de inúmeras patologias e/ou microrganismos potencialmente patogênicos que acometem a humanidade” (GALIZA NETO; PITOMBEIRA, 2002).

Sendo assim, são de suma importância o aprofundamento e a coleta de informações sobre essa doença bem como seus possíveis tratamentos, para a melhoria da qualidade de vida dos seres humanos afetados até a descoberta definitiva de cura. Esse assunto é um tema recorrente no ensino de Biologia, principalmente no campo da Genética, sendo que durante as aulas, desperta muito interesse dos alunos, pois está ligado ao seu cotidiano. Por ser um assunto complexo que envolve Biologia Molecular, trocas de aminoácidos, modificação da molécula de hemoglobina, gera certa dificuldade de entendimento nos alunos. Por isso se justifica a importância desta pesquisa.

## 1.2 OBJETIVOS

### 1.2.1 Objetivo Geral

Realizar uma revisão bibliográfica sobre anemia falciforme, utilizando artigos científicos, jornais e dissertações no período compreendido entre os anos 2000 a 2015.

### 1.2.2 Objetivos Específicos

Com base no objetivo geral foram delineados os objetivos específicos:

- a) Descrever a etiologia da doença, com enfoque nos aspectos genéticos da mesma;
- b) Delimitar a frequência da anemia falciforme no Brasil e no mundo;
- c) Apresentar os aspectos clínicos da anemia falciforme;
- d) Descrever as principais medidas de tratamento;
- e) Apresentar uma proposta de atividade prática que possa ser desenvolvida com estudantes do ensino médio.

### 1.3 METODOLOGIA

Este trabalho foi realizado sob a forma de revisão bibliográfica buscando reunir e avaliar informações obtidas de trabalhos publicados em diversos tipos de veiculação da pesquisa científica como, artigos, revistas, jornais, monografias e dissertações que fizessem referencia ao tema “anemia falciforme”.

Para isso, foram inicialmente identificados os trabalhos sobre o tema disponíveis na literatura científica publicados entre os anos de 2000 a 2015, após a fase de identificação os trabalhos foram revisados, por meio de leitura seletiva, a qual representou etapa determinante para escolha do material que consistia em fonte bibliográfica para a pesquisa.

Posteriormente a construção da revisão bibliográfica geral, buscou-se na literatura científica informações que permitissem a proposição de uma atividade prática que possa ser aplicada em classes do ensino médio, isso se faz necessário para atender ao objetivo deste trabalho que faz referência a relevância das atividades práticas principalmente no que diz respeito ao real entendimento do assunto “anemia falciforme” no contexto do conteúdo curricular de genética.

A atividade prática escolhida, após leitura exploratória, é proposta por Trigo *et al.* (2014), chama-se “canudinho”, e busca simular a forma com que a anemia falciforme é herdada pelo indivíduo e o efeito disso na população, e tem por base a seguinte metodologia, dividida em duas etapas:

Na primeira etapa, observam-se 6 passos:

**1° Passo** - Cada alelo do gene em questão é representado por uma cor de canudo cortado com aproximadamente 2,5 cm. O alelo normal (A) é representado pela cor vermelha e o falciforme (S), pelo azul. Em um saco de papel pardo são adicionadas 100 cópias de cada alelo, totalizando 200 canudos (geração P).

**2° Passo** - Ao acaso, são retirados dois canudos simultaneamente, que representarão o genótipo de cada indivíduo. Após o sorteio, os canudos devem retornar para o saco pardo.

**3° Passo** - Os resultados são registrados em uma tabela a partir da qual os cálculos das frequências dos genótipos e dos alelos serão realizados.

**4° e 5° Passos** - Nessa primeira etapa, os indivíduos que carregam os genótipos AA e AS devem ser mantidos no saco de sorteio, enquanto que os SS devem ser removidos na próxima geração. Assim, após as 100 retiradas, deve-se

contar o número de indivíduos SS produzidos nos sorteios e remover o número correspondente de alelos do saco. Essa é uma analogia com o processo de seleção natural, que excluiria os indivíduos SS da população.

**6° Passo** - Após a retirada dos canudinhos correspondentes aos indivíduos SS, faz-se novo sorteio, que corresponde a uma nova geração. Deve-se repetir o processo até obter cinco gerações filiais.

Na segunda etapa a malária é utilizada como novo agente seletivo, e essa etapa ocorre metodologicamente da seguinte maneira: a malária causada pelo protozoário do gênero *Plasmodium*, diminui a sobrevivência de indivíduos normais (AA), enquanto os indivíduos heterozigotos (AS) apresentam maior sobrevivência. Assim, indivíduos AA também são negativamente selecionados. Então para essa nova situação, outro saco será utilizado para um segundo sorteio, que incluirá todos os indivíduos AA sorteados no primeiro saco. Considerando que 30% dos indivíduos normais (AA) morrem devido à doença (serão chamados de AAm daqui em diante), o segundo saco continha 3 papéis escritos “morte” (representando a chance de 30% de ser eliminado pela malária) e 7 escritos “sobrevivência” (representando a probabilidade de 70% de sobreviver). Caso fosse retirado um papel “morte”, o indivíduo AA seria considerado morto e seus genes não constituiriam a próxima geração, retirando-se dois canudos vermelhos do saco de sorteio para a simulação seguinte (Figura 4). A planilha sugerida para conduzir a segunda etapa da atividade é um pouco diferente da utilizada na primeira etapa (TRIGO *et al*, 2014).

## 2 REVISÃO DA LITERATURA

### 2.1 PROCEDÊNCIAS DA ANEMIA FALCIFORME

A descoberta da anemia falciforme deu-se através de Herrick, no ano de 1910. A patologia foi primeiramente encontrada na Ásia Menor, estendendo-se pela África, e acomete atualmente cerca de 40% de toda a população. “Passada ao mundo através do transporte de negros escravos para diferentes países, durante os séculos XV a XIX, quando chegou ao Brasil” (MADRUGA; SANTANDER; CHEAVEGATTI, 2014, p. 2).

Com o transcorrer do tempo, com as migrações, a África, sobretudo as áreas tropicais e equatoriais, passou a ser o local de preferência da malária e as pessoas que sobreviviam eram os que apresentavam as alterações da hemoglobina. Isto fez com que certas populações da raça negra da região se apresentassem com percentuais bastante elevados de alteração na hemoglobina, contudo adaptados ao seu meio e em convívio com a malária (UNIFESP, 2015).

Foram estes contingentes populacionais africanos, transportados como escravos para o Brasil, a partir do Século XVII, os responsáveis pela introdução do gene da hemoglobina S para a população brasileira.

Pesquisadores defendem que a anemia falciforme surgiu como proteção dos povos africanos contra a malária, visto que o protozoário *Plasmodium falciparum* atinge a hemoglobina A (MADRUGA; SANTANDER; CHEAVEGATTI, 2014).

O ano de 1949 é considerado um divisor de águas na história da anemia falciforme por conta das publicações dos estudos dos cientistas norte-americanos Linus Pauling e James Neel (NAOUM; NAOUM, 2004 *apud* CAVALCANTI, 2007, p. 33), que postularam a anemia falciforme como uma doença que se manifestava quando um indivíduo adquiria de pai e mãe a característica falciforme das hemácias. Ao mesmo tempo, o artigo de Linus Pauling e James Neel (1949) indicou que a morfologia anormal das hemácias falciformes se originava de uma modificação na molécula de hemoglobina, que observou pela técnica de eletroforese (PAULING *et. al.*, 1949 *apud* CAVALCANTI, 2007, p. 34).

A associação da anemia falciforme com a raça negra persistiu nos trabalhos médicos sobre a doença que se focavam no novo campo da Biologia Molecular (TAPPER, 1999 *apud* CAVALCANTI 2007, p. 34). Segundo Tapper (1999 *apud* CAVALCANTI 2007, p. 34), “durante a década de 1940 e 1950, a orientação da pesquisa de hemácias falciformes no sangue de nativos africanos direcionou-se nesse sentido, uma vez que tais hemácias foram utilizadas como parâmetros para a análise de histórias de grupos nativos africanos que, muitas vezes, foram inclusive contestadas”. No ponto de vista de Tapper (1999 *apud* CAVALCANTI 2007, p. 34), a anemia e o traço falciforme, “mesmo sendo interpretados pela biologia molecular e pela genética moderna como características surgidas por mutações em determinadas populações africanas, continuaram a ser associadas ao corpo negro” (TAPPER, 1999 *apud* CAVALCANTI, 2007, p. 34).

A (FIGURA 01) aponta a incidência do traço falciforme nos estados brasileiros.

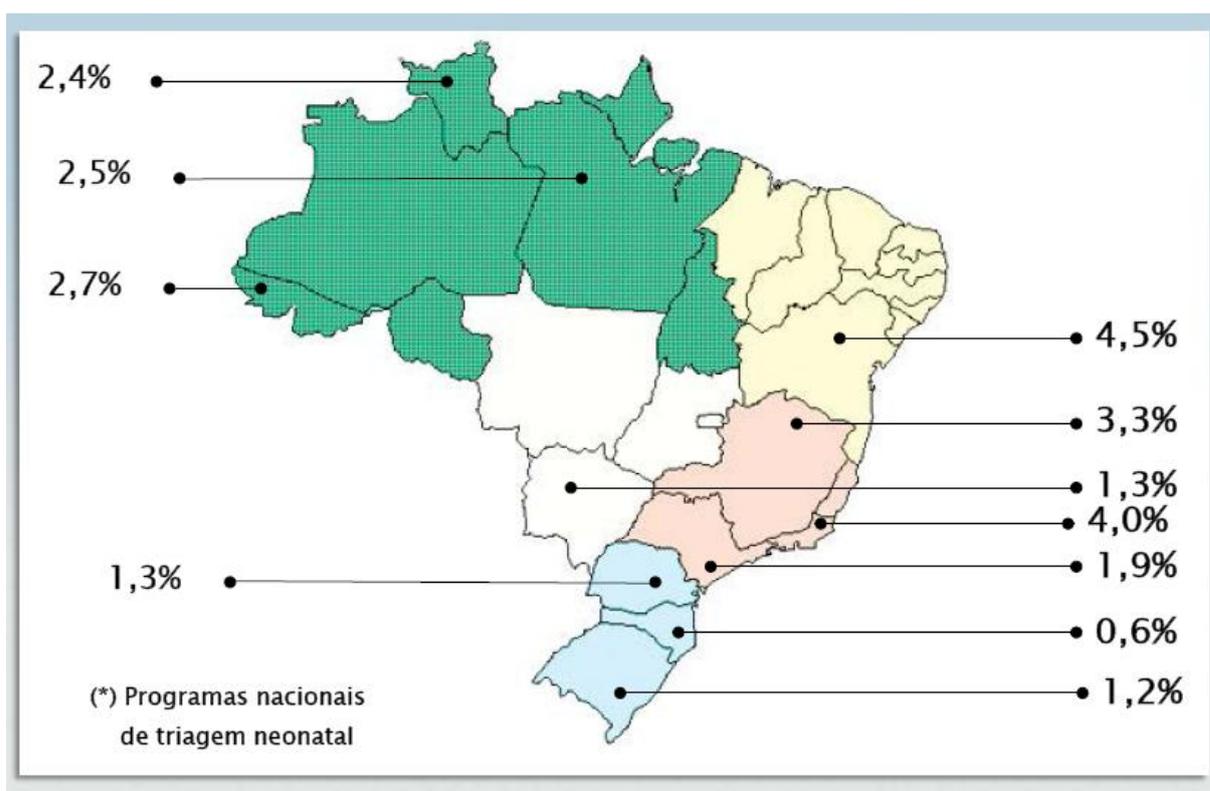


Figura 01 - Incidência do traço falciforme nos estados brasileiros  
Fonte: NUPAD (2002)

Verifica-se que a incidência do traço falciforme no Brasil, é mais frequente nas regiões sudeste, nordeste e norte, já no sul a frequência é bem menor. Os estados de maior incidência são Bahia com 4,5% na região Nordeste, Rio de Janeiro

com 4%, Minas Gerais com 3,3% e São Paulo com 1,9% na região Sudeste, seguido de Acre com 2,7%, Pará com 2,5% e Roraima com 2,4% na região Norte, também no estado do Mato Grosso do Sul com 1,3%, na região Centro-Oeste e no Paraná com 1,3%, Rio Grande do Sul com 1,2% e Santa Catarina com apenas 0,6% na região Sul.

## 2.2 ANEMIA FALCIFORME - CARACTERIZAÇÃO

O sangue humano é formado de células vermelhas chamadas de hemácias. “As hemácias são células redondas repletas de um pigmento chamado de hemoglobina, que dá a cor vermelha ao sangue” (BRASIL, 2007, p. 05). “Essa hemoglobina chama-se A, de adulto. A hemoglobina e o ferro são responsáveis por levar o oxigênio do pulmão para todo o corpo, para que todos os órgãos funcionem bem” (BRASIL, 2007, p. 05).

A anemia apresenta o conceito que segue:

A anemia é a diminuição da hemoglobina no sangue. Na maioria das vezes, essa diminuição ocorre por falta de ferro no sangue, razão pela qual os órgãos não recebem a quantidade suficiente de oxigênio e não podem desempenhar bem suas funções. A hemoglobina A e o ferro têm uma função muito importante. Se uma pessoa não tem uma alimentação adequada ou tem verminose ou perda de sangue por doença, ela pode ter anemia por falta de ferro. Hemácia com hemoglobina A (BRASIL, 2007, p. 05).

A hemoglobina encontra-se no interior das hemácias e tem como função:

O transporte de oxigênio para todo o organismo. É uma proteína respiratória e sua estrutura é de uma proteína esférica, globular, formada por quatro subunidades, compostas de dois pares de cadeias globínicas, polipeptídicas, sendo um par denominado de cadeias do tipo alfa e outro de cadeias do tipo não-alfa (beta- $\beta$ , gama- $\gamma$ , e epsilon- $\epsilon$ ). Sua estrutura é quimicamente unida a um núcleo prostético de ferro, a ferroprotoporfirina IX (heme), que detém a propriedade de receber, ligar e/ou liberar o oxigênio nos tecidos (FELIX, 2009, p. 11).

O casamento entre portadores do gene, designados como portadores do traço falcêmico, pode gerar a cada 500 nascimentos, uma criança com anemia falciforme. Atualmente, a anemia falciforme encontra-se na população brasileira, que

tenha ascendência de pessoas negras, dependendo da região do país, entre 6 a 10% de pessoas com o gene da hemoglobina S (UNIFESP, 2015).

No Brasil, a anemia falciforme é diagnosticada em cerca:

De 0,1 a 0,3% da população de raça negra e 2,1% de toda a população do país, sendo estimado atualmente a existência de 10.000 pessoas portadoras da doença e seus achados se tornam maiores na região sudeste e nordeste. Mesmo sendo proveniente dos povos de origem negra e africana, a anemia falciforme se amplia também aos fenotipicamente brancos, devido à miscigenação no Brasil (MADRUGA; SANTANDER; CHEAVEGATTI, 2014, p. 1).

A pessoa portadora de anemia falciforme apresenta qualidade de vida comprometida e em geral suas condições socioeconômicas e culturais também indicam carência em vários aspectos (MOREIRA, 2015).

Segundo Moreira (2015), as células do sangue (hemácias), se falcizam (assumem a forma de foice) (FIGURA 02), por isso, ficam mais duras e seu tempo de vida diminui de 120 dias para 15 dias.



Figura 02. Hemácia em forma de foice, característica da anemia falciforme.  
Fonte: Moreira (2015, p. 1)

## 2.3 ASPECTOS GENÉTICOS DA ANEMIA FALCIFORME

A doença falciforme “engloba um grupo de hemoglobinopatias herdadas, de elevada importância clínica e epidemiológica, cuja característica principal é a herança do gene da hemoglobina S (gene  $\beta_s$ )” (JANUÁRIO, 2002, p. 11). Este gene de acordo com este autor está relacionado à presença da hemoglobina anormal ou variante tipo S (Hb S) nas hemácias. A herança do gene  $\beta_s$  é do tipo autossômica recessiva, sendo a forma mais grave da doença uma expressão clínica da predominância dessa hemoglobina variante nas hemácias, em consequência do estado de homozigose (Hb SS) do gene  $\beta$ .

A causa da anemia falciforme é uma mutação de ponto (GAG->GTG) no gene da globina beta da hemoglobina, originando uma hemoglobina anormal, denominada hemoglobina S (HbS), ao invés da hemoglobina normal denominada hemoglobina A (HbA). (ANVISA, 2001). Esta mutação segundo este manual leva à substituição de um ácido glutâmico por uma valina na posição 6 da cadeia beta, com consequente modificação físico-química na molécula da hemoglobina. Em determinadas situações, estas moléculas podem sofrer polimerização, com falcização das hemácias, ocasionando encurtamento da vida média dos glóbulos vermelhos, fenômenos de vaso-oclusão e episódios de dor e lesão de órgãos.

A anemia falciforme consiste na alteração hematológica hereditária de maior incidência mundo afora. O genótipo anemia falciforme representa a forma clínica de maior gravidade na proporção estimada de 1:300 a 1:600 nascimentos de crianças predominantemente na raça negra. (NASCIMENTO; COSTA; BAIOTTO, 2010). Esta doença caracteriza-se pela homozigose do gene da hemoglobina S (HbSS), que expressa um quadro de anemia hemolítica crônica, episódios vaso-oclusivos repetidos com lesões com crises de dor, além da susceptibilidade aumentada às infecções. (NASCIMENTO; COSTA; BAIOTTO, 2010). As alterações podem ser qualitativas, quando o ácido glutâmico da posição 6 da cadeia beta é substituído pela valina e lisina ou quantitativa quando ocorre uma diminuição no número de determinadas cadeias como no caso das talassemias. Os genótipos mais comuns são o tipo homozigótico (NASCIMENTO; COSTA; BAIOTTO, 2010).

De acordo com Januário (2002), formas mais amenas da doença falciforme, estão presentes nos chamados estados de “dupla heterozigose” ou “heterozigotos

compostos”, quando, em uma pessoa ocorre a herança de um gene  $\beta_s$ , e de outro gene relacionado a uma hemoglobina anormal, como por exemplo, o gene relacionado à hemoglobina C – configurando o genótipo Hb SC. A associação do gene  $\beta_s$  com outros genes mutantes, que apresentam como expressão fenotípica uma produção reduzida, ou inexistente, de cadeias  $\beta$  das hemoglobinas humanas ( $\beta$ -talassemias), é responsável pelos genótipos S/ $\beta^+$  talassemia (Hb S/ $\beta^+$  tal) e S/ $\beta^0$  talassemia (Hb S/ $\beta^0$  tal), “sendo este último de gravidade clínica semelhante à forma homozigótica Hb SS. Os genótipos relacionados à doença falciforme, de maior interesse clínico, são: Hb SS, S/ $\beta^0$  tal, Hb SC, Hb S/ $\beta^+$  tal e Hb SD Punjab” (JANUÁRIO, 2002, p. 11).

#### 2.4 ASPECTOS CLÍNICOS DA ANEMIA FALCIFORME

Muito embora sendo “a primeira doença conhecida a nível molecular, a abordagem das crises, particularmente a dor, restringe-se ao tratamento sintomático, o que não impede o curso das lesões orgânicas subjacentes” (FELIX, 2009, p. 19). A dor pode ser aguda (rápida, severa e de curta evolução) e/ou crônica (longa duração). Na doença falciforme “a dor aguda episódica é bem documentada, no entanto, a dor pode ser um fenômeno diário e mais prevalente e severo que os estudos têm mostrado”.

A anemia falciforme é uma doença crônica, degenerativa, auto incapacitante que até então não apresenta cura. Os sintomas consistem em: “cansaço extremo, fraqueza, astenia, crises dolorosas (nos ossos, músculos e nas articulações), palpitação, taquicardia, entre outros”. Comumente o sintoma da anemia falciforme aparece durante os primeiros seis meses de uma criança. Com exceção nos casos onde o exame de sangue para detecção da doença foi realizado já no nascimento ou no berçário. Até atingir a idade escolar é comum a doença se manifestar (MOREIRA, 2015).

Na anemia falciforme a dor somática é mais comum, comumente intensa, localizada e lancinante, abrange no início estruturas profundas como perióstio, medula óssea, articulações, músculos, tendões, ligamentos e artérias. A dor visceral está incluída ao baço, fígado, pulmões e outros órgãos; é de forma generalizada

vaga, mal localizada, difusa, continuada e, repetidamente, associada a náuseas, vômitos e sudorese. Os ossos mais acometidos são: úmero, tíbia e fêmur; entretanto, o infarto ósseo pode ocorrer em qualquer local, sendo bem documentada a sua ocorrência nos ossos da face, em que pode vir acompanhado de oftalmoplegia e ptose palpebral. “No joelho e cotovelo, o infarto pode ser confundido com artrite séptica e, nos demais ossos, com osteomielite” (FELIX, 2009, p. 20).

Os principais sinais sintomas da anemia falciforme estão descritos na (FIGURA 03):



Figura 3 – Sinais e sintomas da anemia falciforme  
Fonte: NUPAD (2015)

## 2.5 TRATAMENTOS DA ANEMIA FALCIFORME

O diagnóstico laboratorial da anemia falciforme é realizado através de eletroforese de hemoglobina, focalização isoelétrica ou cromatografia líquida de alta performance (HPLC). As cadeias  $\beta$  globínicas são detectáveis em fase precoce da vida fetal, a partir da 10<sup>a</sup> a 12<sup>a</sup> semana de gravidez, o que possibilitaria o diagnóstico pré-natal da anemia falciforme. Esta doença manifesta-se em pessoas homozigóticas para a hemoglobina S e em combinação com outras hemoglobinas anormais, o que pode resultar em doença falciforme com diversos graus de gravidade: co-herança com um gene da hemoglobina C (SC), um gene da  $\beta^+$  talassemia (SAF), ou um gene da  $\beta^0$  talassemia (SF), em ordem decrescente de frequência (NUZZO; FONSECA, 2004).

Quanto ao tratamento da anemia falciforme, não existe um em específico. Por isso mesmo, medidas gerais e preventivas no sentido de minorar as consequências da anemia crônica, crises de falcização e susceptibilidade às infecções são fundamentais na terapêutica destes pacientes. Estas medidas incluem boa nutrição; profilaxia, diagnóstico e terapêutica precoce de infecções; manutenção de boa hidratação e evitar condições climáticas adversas. Do mesmo modo, é fundamental o acompanhamento ambulatorial 2 a 4 vezes ao ano e educação da família e paciente sobre a doença são auxiliares na obtenção de bem-estar social e mental (ANVISA, 2001).

Existe a possibilidade de uma pessoa com anemia falciforme necessitar de transfusão de sangue para repor as hemáceas perdidas, já que elas morreram por hemólise (explosão). Para que o doente tenha uma melhor condição (aumentando assim sua expectativa de vida) ele deve fazer um acompanhamento médico intenso, impedir o máximo desgaste emocional, o estresse e ingerir bastante líquido (MOREIRA, 2015).

É fundamental orientar portadores da doença falciforme e cuidadores da necessidade de procurar tratamento médico sempre que ocorrer febre constante acima de 38,3°C; dor torácica e dispnéia; dor abdominal, náuseas e vômito; cefaléia persistente, letargia ou alteração de comportamento; aumento súbito do volume do baço; priapismo (ANVISA, 2001).

Devem ser realizados anualmente e repetidos sempre que necessário exame de rotina como, urina I, protoparasitológico, R-X de tórax, eletrocardiograma e ecocardiograma, creatinina e clearance, eletrólitos, ultrassom de abdome, proteinúria, provas de função hepática e consulta com oftalmologista com pesquisa de retinopatia Hemograma deve ser realizado pelo menos duas vezes ao ano, pois redução nos níveis basais de hemoglobina podem indicar insuficiência renal crônica ou crise aplástica (ANVISA, 2001).

Pessoas com doença falciforme são suscetíveis à desidratação devido à incapacidade de concentrar a urina com consequente perda excessiva de água. Por isso, a manutenção de boa hidratação é imprescindível, sobretudo durante as crises de febre, calor excessivo, ou situações que ocorram diminuição do apetite. Para pessoas adultas, recomenda-se a ingestão de pelo menos 2 litros de líquido por dia, na forma de água, chá, sucos ou até mesmo refrigerantes, quantidade esta que deve ser aumentada prontamente de acordo com as necessidades (ANVISA, 2001).

O (QUADRO 01) apresenta as principais medidas profiláticas contra a infecção falciforme:

<p>1. Penicilina Profilática</p>	<p>Previne 80% das septicemias por <i>S. pneumoniae</i> (Pneumococo) em crianças com anemia falciforme até 3 anos de idade (2). O impacto da profilaxia é enorme e deve ser iniciado aos 3 meses de idade para todas as crianças com doenças falciformes (SS, SC, S). A terapêutica deve continuar até 5 anos de idade. Pode-se utilizar a forma oral (Penicilina V) ou parenteral (Penicilina benzatina), na seguinte posologia:</p>	<p><b>a) Penicilina V</b> • 125mg VO (2 vezes ao dia) para crianças até 3 anos de idade ou 15kg • 250mg VO (2 vezes ao dia) para crianças de 3 a 6anos de idade ou com 15 a 25kg • 500mg VO (2 vezes ao dia) para crianças com mais de 25 kg</p> <p><b>b) Penicilina benzatina</b> - administrar IM a cada 21 dias • 300 000U para crianças até 10kg • 600 000U para crianças de 10 a 25kg • 1 200 000U para indivíduos com mais de 25kg. Em casos de alergia à penicilina, administrar 20mg/kg de eritromicina etilsuccinato via oral, 2 vezes ao dia.</p>
----------------------------------	---	---

<p>2. Imunização</p>	<p>Deve ser realizada como em qualquer outra criança, contra agentes virais e bacterianos. Entretanto, particular ênfase deve ser dada à vacinação contra Pneumococo, Haemophilus influenzae e Hepatite B. Desde que septicemia por Pneumococo e H. influenzae tipo B são frequentes na doença falciforme, a imunização deve ser precoce. Entretanto, a vacina contra Pneumococo atualmente no mercado não é imunogênica antes de dois anos de idade. Já a vacina contra hepatite B pode ser realizada ao nascimento. Assim, para estes agentes, recomenda-se o seguinte esquema de vacinação:</p>	<p><b>a) Hepatite B</b> - Deve ser administrada em 3 doses de 1 ml (20µg/dose), ao nascimento, 1 mês e 6 meses de vida. Os reforços podem ser feitos a cada 5 anos após término do esquema ou quando os títulos estiverem abaixo do nível de proteção. A vacinação pode ser iniciada em qualquer idade, nos intervalos acima citados. Em adultos, administrar apenas nos indivíduos com anticorpos negativos para o vírus da hepatite B.</p> <p><b>b) Haemophilus</b> - A idade mínima para administração é de 2 meses. - até 6 meses de idade: devem ser administradas 3 doses em intervalos de 2 meses. - 7 meses a 1ano de idade: administrar 2 doses com intervalos de 2 meses. Em ambos os casos, o reforço deve ser administrado com 1ano e 3 meses de idade -a partir de 1 ano até 18 anos de idade: administrar em dose única.</p> <p><b>c) Pneumococos</b> - A idade mínima para administração é de 2 anos com reforço a cada 5 anos. Não realizar reforços em intervalos menores do que 5 anos pois os efeitos adversos da vacina podem ser exacerbados</p>
----------------------	--	---

### 3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Anemia falciforme é uma doença hereditária, ou seja, é repassada dos pais para os filhos, caracterizada pela alteração dos glóbulos vermelhos do sangue, tornando-os parecidos com uma foice, em função dessa semelhança deu-se o nome falciforme. Essas células têm sua membrana alterada e rompe-se com mais facilidade, desencadeando a anemia.

A anemia falciforme ocorre em maior frequência em pessoas da raça negra. No Brasil, representam aproximadamente 10% dos negros, porém devido à forte miscigenação que ocorreu ao longo dos tempos no país, pode ser observada também em pessoas de raça branca ou parda.

É importante orientar portadores da doença falciforme e pessoas que atuam no cuidado dessas sobre a necessidade de procurar tratamento médico sempre que ocorrer: febre constante acima de 38,3°C, dor torácica e dispneia, dor abdominal, náuseas e vômito, cefaléia persistente, letargia ou alteração de comportamento; aumento súbito do volume do baço, priapismo.

Pessoas com doença falciforme são aptas à desidratação devido à incapacidade de concentrar a urina com conseqüente perda excessiva de água. Por isso, a manutenção de boa hidratação é imprescindível, sobretudo durante as crises de febre, calor excessivo, ou situações que ocorram diminuição do apetite. Para pessoas adultas, recomendam-se tomar pelo menos 2 litros de líquido por dia, na forma de água, chá, sucos ou até mesmo refrigerantes, quantidade esta que deve ser aumentada prontamente de acordo com as necessidades. Sendo que as principais profilaxias contra a infecção falciforme são: a Penicilina Profilática e Imunização.

A Anemia Falciforme é uma doença mundialmente disseminada em função da migração de povos de origem africana para todos os continentes. É uma doença que pode ser diagnosticada prematuramente, no entanto sem necessariamente ocasionar morte prematura, portanto, apesar de não ter cura, ela pode ser tratada ao longo da vida do indivíduo acometido, com tratamentos que aliviam as dores e alguns dos principais sintomas.

As pesquisas relacionadas ao tema são muito amplas, sendo divulgados em artigos, revistas, seminários e conferências, uma vez que envolve não somente a

área médica, mas também, é de grande interesse dos laboratórios que atuam com pesquisas na área de Biologia Molecular, geneticistas e a área de saúde.

No caso particular do Brasil, a discriminação da Anemia Falciforme se deu em todas as regiões com proporções diferentes, conforme a ocupação territorial e a concentração dos povos de origem africana. Portanto, mesmo a doença não sendo considerado de incidência elevada o gene causador da mutação se faz presente, em função da miscigenação entre os povos de diversas origens, sendo uma grande maioria apesar de adquirem a condição de portadores da Anemia Falciforme não desenvolvem os sintomas.

É uma doença amplamente divulgada em todos os setores, inclusive tema de aulas no ensino de Biologia, a qual atua como veículo de transmissão dos conhecimentos científicos, sendo de suma importância, umas das formas transmitir tais conceitos utiliza o lúdico durante as aulas de Biologia, essa atividade sugerida com o nome canudinho, facilita o entendimento dos conceitos genéticos sobre a transmissão do alelo mutante.

Esses fatores buscam aproximar educadores de seu público alvo, é importante buscar atividades que se aproximem do cotidiano do aluno a fim de despertar interesse nas aulas, pois, se for algo mais próximo de sua realidade maior será facilitada de compreensão, fator que nos ajudará a alcançar o objetivo principal que é a transmissão do conhecimento.

## REFERÊNCIAS

**Anemia falciforme.** Disponível em: <<http://www.ebah.com.br/content/ABAAAAM7cAB/anemia-falciforme>>. Acesso em: 20/05/2015.

BRASIL - Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Departamento de Atenção Especializada.** Manual da anemia falciforme para a população. Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2007 – (Série A. Normas e Manuais Técnicos).

CAVALCANTI, J. M. **Doença, sangue e raça:** o caso da anemia falciforme no Brasil, 1933-1949. 137 fls. Dissertação (Mestrado em História das Ciências e da Saúde) – Casa de Oswaldo Cruz – Fundação Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2007.

FELIX, A. A. **Aspectos clínico-epidemiológicos e percepção de dor na doença falciforme.** 86 fls. Mestrado (Dissertação) - Patologia Clínica, da Universidade Federal do Triângulo Mineiro. UBERABA/MG. 2009.

JANUARIO, J. N. **Incidência da doença falciforme em um milhão de nascidos vivos em minas gerais (1998 - 2001).** 124 fls. Dissertação (Mestrado) – Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais. Belo Horizonte, 2002. Disponível em: <[http://www.nupad.medicina.ufmg.br/wp-content/uploads/2014/10/Dissertacao\\_JoseNelio.pdf](http://www.nupad.medicina.ufmg.br/wp-content/uploads/2014/10/Dissertacao_JoseNelio.pdf)>. Acesso em: 20/05/2015.

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

NAOUM, P. C.; NAOUM, F. A. **Doença das células falciformes.** São Paulo: Sarvier, 2004.

NASCIMENTO, J. C; COSTA, M. B.; BAIOTTO, C. R. **As questões genéticas da anemia falciforme.** UNICRUZ. Seminário interinstitucional, 2015. UNICRUZ. Disponível em: <[http://www.unicruz.edu.br/15\\_seminario/seminario\\_2010/ccs/as%20quest%c3%95es%20gen%c3%89ticas%20da%20anemia%20falciforme.pdf](http://www.unicruz.edu.br/15_seminario/seminario_2010/ccs/as%20quest%c3%95es%20gen%c3%89ticas%20da%20anemia%20falciforme.pdf)>. Acesso em: 20/05/2015.

NUPAD. **Doença falciforme.** Universidade Federal de Minas Gerais. Belo Horizonte, 2002. Disponível em: <<http://www.nupad.medicina.ufmg.br/>>. Acesso em: 20/05/2015.

NUZZO, D. V. P. D.; FONSECA, S. F. Anemia falciforme e infecções. **Jornal de pediatria**, 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n5/v80n5a04.pdf>>. Acesso em: 20/05/2015.

TRIGO, F. R; *et al.* Canudinho: uma simulação para aprender genética de populações e seleção natural. *Genética na Escola.* Vol9 nº 01. 2014. Disponível em <http://www.geneticanaescola.com.br/#!/volume-9---n-1/c1163>>. Acessado 20/05/2015.

UNIFESP. DEPARTAMENTO DE BIOQUÍMICA. **Histórico da anemia falciforme.**  
Disponível em: <<http://www.virtual.epm.br/material/tis/curr-bio/trab99/anemia/historico.htm>>. Acesso em 20/05/2015.