



OS TRAÇOS GENÉTICOS DA ANEMIA FALCIFORME ENTRE DESCENDENTES NEGROS E MISCIGENADOS NO BRASIL

GENETIC TRAITS OF SICKLE CELL ANEMIA AMONG BLACK AND MIXED-RACE DESCENDANTS IN BRAZIL

MARTINS, Júlia dos Santos ¹

Resumo: O presente trabalho tem por objetivo mostrar análises feitas a partir de pesquisas voltadas para a maior incidência dos casos de anemia falciforme na população negra do Brasil. Será tratada no trabalho a origem genética da anemia falciforme para justificativa da prevalência da doença na população negra.

Palavras-chave: Anemia falciforme. Origem genética. Prevalência na população negra.

Abstract: The aim of this paper is to show analyses based on research into the higher incidence of sickle cell anemia in Brazil's black population. The work will address the genetic origin of sickle cell anemia to justify the prevalence of the disease in the black population.

Keywords: Sickle cell anemia. Genetic origin. Prevalence in the black population.

1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença hereditária que afeta a forma e a função dos glóbulos vermelhos do sangue, causando anemia, dor e complicações em vários órgãos. Essa doença é causada por uma mutação no gene da hemoglobina, a proteína que transporta o oxigênio no sangue. Essa mutação faz com que a hemoglobina se

¹ Graduada em Biomedicina pelo Centro Universitário Leonardo Da Vinci. E-mail: santosmartinsjulia27@gmail.com

torne instável e forme agregados que deformam os glóbulos vermelhos, gerando uma poiquilocitose, cujo as hemácias ganham o nome de drepanócitos. Os drepanócitos têm um aspecto de foice (daí o nome falciforme).

Do ponto de vista do conhecimento biomédico contemporâneo, a anemia falciforme é uma doença hereditária monogênica causada pela mutação do gene da globina beta da hemoglobina, originando uma hemoglobina anormal, a hemoglobina S (HbS), que substitui a hemoglobina A (HbA) nos indivíduos afetados e modifica a estrutura físico-química da molécula da hemoglobina no estado desoxigenado. À medida que a porcentagem de saturação de oxigênio da hemoglobina diminui, essas moléculas podem sofrer polimerização, com falcização das hemácias, ocasionando encurtamento da vida média dos glóbulos vermelhos, fenômenos de oclusão vascular, episódios de dor e lesão de órgãos. Em geral, os pais são portadores assintomáticos de um único gene afetado (heterozigotos), produzindo HbA e HbS (AS) e transmitem o gene alterado para a criança, que assim recebe o gene anormal em dose dupla (homozigoto SS), situação que caracteriza a anemia falciforme. A heterozigose para hemoglobina S define uma situação relativamente comum, mas clinicamente benigna. Além disso, o gene da HbS pode combinar-se com outras anormalidades hereditárias das hemoglobinas, como hemoglobina C (HbC), hemoglobina D (HbD) e beta-talassemia, entre outras, gerando combinações que também são sintomáticas, denominadas, respectivamente, hemoglobinopatia SC, hemoglobinopatia SD e S/beta-talassemia. No conjunto, todas essas formas sintomáticas do gene da HbS, em homozigose ou em combinação, são conhecidas como doenças falciformes (Laguardia, 2006).

A hipótese mais comum entre os geneticistas para o desenvolvimento do traço da anemia falciforme seria a de que se trata de um evento de seleção natural em seres humanos cuja forma heterozigótica oferece proteção parcial à malária (Laguardia, 2006).

Disso decorre que a anemia falciforme pode ser encontrada primariamente naquelas populações cujos ancestrais são provenientes de regiões onde a malária apresenta ou apresentou um padrão endêmico- África Central e Ocidental, região mediterrânea (sul da Itália, Grécia, Turquia), Península Arábica e Índia (Laguardia, 2006).

A relevância dada à origem africana, em detrimento das demais áreas geográficas, é significativa porque, ao associar a anemia falciforme a um povo negro específico, ela tanto reforça vínculos de identidade com uma África ancestral, origem dos escravos que introduziram a doença no continente americano, quanto marca essa população com os estereótipos de debilidade e defeito atribuídos a essa doença. Como assinala Paul Brodwin,¹⁸ a associação entre genética e ancestralidade anuncia uma conexão geracional de longo prazo que ratifica ou mesmo cria conexões sociais no presente, dando um cunho científico às questões relacionadas ao campo cultural e político (Laguardia, 2006).

A mutação confere uma resistência parcial à infecção pelo parasita da malária, visto que os glóbulos vermelhos falciformes são mais facilmente destruídos pelo baço, impedindo a multiplicação do parasita.

No entanto, a mutação também traz desvantagens, afinal os glóbulos vermelhos falciformes podem obstruir os vasos sanguíneos e causar crises de dor, inflamação, infecção e danos aos tecidos. Além disso, a anemia falciforme é uma doença recessiva, ou seja, só se manifesta quando a pessoa herda duas cópias do gene multado, uma do pai e outra da mãe. Se a pessoa herdar apenas uma cópia, ela será portadora do traço falciforme, mas não terá a doença. O traço falciforme não causa sintomas, mas pode ser detectado por um exame de sangue.

O Teste do Pezinho, realizado entre o 3º ao 5º dia de vida do recém-nascido é a forma precoce da descoberta da doença. Já na fase adulta, o exame de sangue é a 'chave' para o início do tratamento. O diagnóstico tardio pode levar ao óbito. Assim, com objetivo de sensibilizar a população, o dia 19 de junho comemora o Dia Mundial de Conscientização sobre a Doença Falciforme (Rodson, 2021).

No Brasil, a anemia falciforme é uma doença de relevância pública, pois afeta cerca de 25 mil pessoas, principalmente descendentes de africanos escravizados. No entanto, devido à miscigenação ocorrida no país, o gene da anemia falciforme também se espalhou entre pessoas de outras origens étnicas, como brancos, pardos e indígenas. Estudos realizados nas décadas de 1930 e 1940 mostraram que a frequência do traço falciforme variava de acordo com a região e o grau de mestiçagem da população. Por exemplo, o hematologista Ernani Martins da Silva, do Instituto Oswaldo Cruz, encontrou uma frequência de 0,4% do traço falciforme entre doadores de sangue no Rio de Janeiro, sendo que 56% deles se declararam brancos.

Esses dados revelam a complexidade da relação entre a anemia falciforme e a raça no Brasil, pois a doença não se restringe aos negros, mas também afeta pessoas de outras cores e origens. Além disso, a doença também é influenciada por fatores ambientais, sociais e culturais, que podem interferir na sua prevenção, diagnóstico e tratamento. Portanto, é importante compreender os aspectos históricos, biológicos e epidemiológicos da anemia falciforme no Brasil, para que se possa oferecer uma assistência adequada e integral aos pacientes e suas famílias.

2 OBJETIVOS

Objetivo geral: Objetivo deste trabalho é revisar bibliograficamente os traços da anemia falciforme entre a genética dos descendentes miscigenados e negros no Brasil.

Objetivos específicos: Detalhar a epidemiologia e a fisiopatologia, manifestações clínicas e possíveis tratamentos emergentes para a anemia falciforme; Estudar historicamente os fatos que levaram a essa patologia no Brasil; Analisar qual gene é responsável pelo aumento dos índices desta patologia na população negra do Brasil; Avaliar a forma evolutiva dessa doença e seus principais sintomas.

3 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

Gorgônio (2022) refere a anemia falciforme (AF) dentro das patologias falciformes (DF), assim como uma gama de outras doenças. A expressão doença falciforme descreve as hemoglobinopatias na qual pelo menos uma das hemoglobinas mutantes é a Hb S. As DF mais frequentes são a anemia falciforme (ou Hb SS), a S beta talassemia ou microdrepanocitose e as duplas heterozigoses Hb SC e Hb SD.

3.1 Epidemiologia

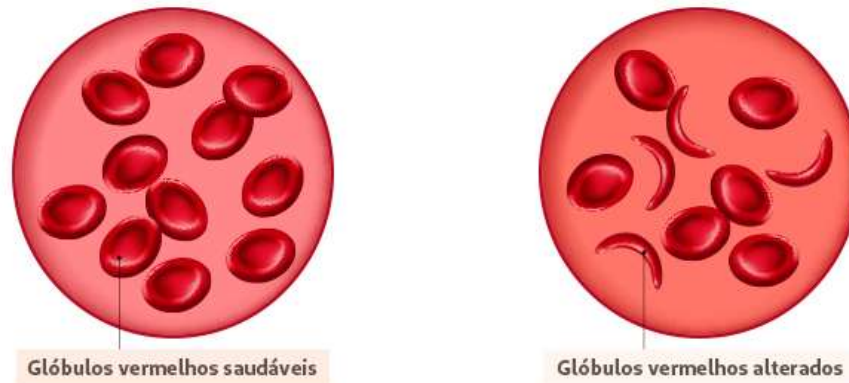
Os traços da anemia falciforme são conhecidos na história há séculos por diversas regiões da África. Exames realizados nos ossos de pessoas que viveram a mais de 7000 mil anos nos trazem informações sobre essas condições patológicas. Dados históricos nos trazem a informação pela arcada dentária que essas pessoas eram identificadas por tatuagem para facilitar o diagnóstico e proibir o casamento com membros sadios do grupo (NAum, 1987).

Estudos demonstram que a anemia falciforme já era conhecida pelos negros da África entre 1610. Trabalhos como de cruz Jobim no Rio de Janeiro em 1835, e de Hoppenpyl em 1896 nos Estado Unidos são considerados pioneiros nessa patologia (Savvit, 2010).

Entretanto, a primeira descrição sobre o aspecto dos eritrócitos falcêmicos foi realizado por James Bryan Herrick, nas índias ocidentais no ano de 1910, através de um exame hematológico de um indivíduo anêmico de origem africana. Foi descrito em

seus relatórios como glóbulos vermelhos vistos com “peculiar alongamento e em formato de foice” (Herrick, 1910).

Figura 1 - Hemácias comuns VS hemácias falcizadas



Fonte: Unimed (2023)

De origem Africana, essa patologia foi trazida para as Américas, Europa e regiões da Ásia ocasionada pelo tráfico negreiro e assim, pela miscigenação dos povos, essa doença foi se instalando pelo solo brasileiro. A anemia falciforme caracteriza-se por ser a doença hereditária monogênica mais comum do Brasil (Anvisa, 2002). O Ministério da Saúde traz dados no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Nasceram 200.000 indivíduos com traço falcêmico e cerca de 3.500 crianças por ano com doença falciforme (Saúde, 2001). Além disso, em torno de 7% da população mundial é portadora de hemoglobinopatias, incluindo as doenças falciformes (Saúde, 2015). No Brasil, essa doença é predominante entre indivíduos negros e pardos, mas também há ocorrência entre pessoas brancas (Brasil, 2001).

A anemia falciforme é considerada uma patologia genética de maior prevalência mundial, possuindo uma frequência equivalente de 25 a 40% nos países africanos. Por esse fato a importância de estudos aprofundados sobre essa questão (Soares et al., 2017).

3.2 Fisiopatologia

A anemia falciforme é uma patológica descrita por uma alteração genética no DNA, na posição 6 do gene da beta-globina (HBB). Quando ocorre uma troca na base

nitrogenada, acontece uma substituição da adenina por uma timina, codificando o aminoácido da 22valina no lugar do ácido glutâmico. Desse modo, ao invés de fabricar a hemoglobina normal, o organismo passa a fabricar uma cadeia de polipeptídeos defeituosa capaz de modificar a organização dos eritrócitos, gerando uma poiquilocitose bem conhecida que é o drepanócito ou hemácia em forma de foice. Como essa molécula gerada foi modificada por essa alteração estrutural, a hemoglobina passa a perder a sua funcionalidade.

Essa modificação pode ser a causadora de transformações em propriedades físico químicas da molécula de hemoglobina, gerando a mudança na conformação (Anvisa, 2002). Segundo Braunstein (2020) o sangue de indivíduos adultos saudáveis contém uma porcentagem próxima de 2,5 de HbA2 (junção de cadeias alfa e delta) ou menor e uma porcentagem inferior a 2% de HbF, sendo considerada muito baixa e que apresenta em suas estruturas uma junção de cadeias gama no lugar das cadeias. A HbF é predominante durante o período gestacional e diminui consideravelmente e gradualmente nos primeiros meses de vida, após o nascimento.

A concentração dessa molécula pode aumentar em certas doenças e/ou transtornos de síntese da hemoglobina e na anemia aplástica e neoplasias mieloproliferativas. Seu aumento é considerado preocupante, já que só é fabricada caso a produção da hemoglobina normal (HbA) esteja impossibilitada ou defeituosa por algum motivo em específico, fazendo-se necessário realizar exames para descobrir o real motivo.

3.3 Relação entre malária e anemia falciforme

Para entender melhor sobre a relação da malária com a anemia falciforme, segue uma breve explicação sobre a malária. Ela é uma doença infectocontagiosa causada por parasitas protozoários do gênero Plasmodium e transmitida aos humanos por picadas de mosquitos infectados do gênero Anopheles. Dessa forma, em torno de 40% da população mundial está sob risco (cerca de 2,4 bilhões de pessoas), em mais de 100 países. A malária tem como sinonímia o paludismo, febre intermitente, febre terçã benigna, febre terçã maligna, maleita, sezão, tremedeira, batedeira ou febre (Beales, 2000).

Como forma de adaptação, o genoma humano sofreu alterações ao longo do tempo, devido a alta prevalência da doença, principalmente em países tropicais, com

expressão importante na África Subsaariana. A principal alteração do genoma foi referente aos eritrócitos, que possuem papel importante no ciclo de vida do parasita da malária. Segundo Saleh (2016) se o eritrócito possui tal relevância para o desenvolvimento da malária, patologias que alteram a estrutura ou a funcionalidade desta célula presumidamente provocam uma resistência à implantação e disseminação do Plasmodium sp.

Das doenças falciformes, a que tem apresentado comprovação científica de proteção contra a malária é o traço falciforme (HbAS). Portanto, depois de muitos estudos, foram encontrados alguns mecanismos responsáveis por essa resistência. Dentre os mecanismos, está o baixo nível de potássio (K) - os eritrócitos falciformes possuem uma diminuição no nível de potássio intracelular, e isso faz com que o protozoário tenha dificuldade em invadir e crescer, ocasionando a morte do parasito; presença da heme-oxigenase-1 - as hemácias falcizadas expressam a heme-oxigenase-1 (HO-1), que produz monóxido de carbono (CO), o qual promove um controle da agressão do parasita, apesar de o mesmo prosseguir com seu ciclo de vida; defeito na expressão de antígenos variantes de superfície (AVS) - portadores da anemia falciforme promovem um defeito na expressão AVS não permitindo uma adesão adequada do patógeno com o endotélio vascular, interrompendo, assim, o processo patogênico, desviando o ciclo e direcionando-o para a circulação esplênica, onde o parasita será eliminado.

Segundo Sources (2017) portadores de anemia falciforme apresentam incidência reduzida de malária, quando comparados com indivíduos com glóbulos vermelhos normais. Um estudo mostra que uma mutação em um gene que está na origem dessa anemia é mais comum do que se pensava em populações que vivem em zonas endêmicas de malária, como a África.

Uma equipe do Instituto Gulbenkian Ciência (IGC), de Portugal, liderada por Miguel Soares, decodificou o mecanismo presente na anemia falciforme que confere proteção contra a malária. Ainda de acordo com Sources (2017), Ana Ferreira, pesquisadora do IGC, demonstrou que ratos geneticamente modificados para produzirem uma cópia de hemoglobina falciforme não desenvolveram malária cerebral. A hemoglobina falciforme tornava os hospedeiros tolerantes ao parasita da malária, porque confere um efeito protetor sem afetar a capacidade do parasita de infectar o hospedeiro.

O mecanismo molecular que justifica esse efeito de proteção é mediado pela enzima heme oxigenase-1, que produz monóxido de carbono que protege contra a malária cerebral. O gás impede que o parasita *Plasmodium* cause a reação que leva à morte do hospedeiro. Com esses resultados, os pesquisadores acreditam que esse mecanismo pode estar subjacente a outras doenças genéticas que afetam os glóbulos vermelhos e que conferem proteção contra a malária.

Harpi et al (2021), afirmam que a infecção por malária afeta, em número, tanto as células vermelhas do sangue, quanto as células brancas. Isso ocorre porque o protozoário causador dessa doença (*Plasmodium* spp) possui como alvo as hemácias e a sua infecção resulta em uma resposta inflamatória que, por sua vez, é mediada por leucócitos.

Há uma relação visível entre malária e anemia falciforme, visto que indivíduos portadores da segunda apresentam certa resistência à primeira. Isso se deve ao diferente formato adquirido pela hemácia mutada na anemia falciforme (Harpi et al, 2021).

Não será tratado nesse artigo, mas é de importante relevância saber que a anemia falciforme não é a única doença que apresenta resistência à malária. Outras como a deficiência de G6PD, talassemias e deficiência do antígeno Duffy/Receptor de quemoquinas (DARC) também apresentam tal capacidade.

3.4 Sangue versus raça

A anemia falciforme é conhecida como uma doença hereditária que afeta principalmente indivíduos negros. Ela é causada por uma mutação genética que afeta principalmente a hemoglobina, que é a proteína responsável por transportar oxigênio pelo corpo. Entre as razões pelas quais a anemia falciforme é mais prevalente na população negra, está como principal a origem genética, associada ao seu surgimento no continente africano que durante o período da escravidão, trouxe ao Brasil essa mutação, por meio dos ancestrais africanos tornando mais comuns entre a população negra e miscigenada (Drauzio, 2011).

3.5 Tratamento emergente e terapia molecular

“A principal hemoglobina de um indivíduo adulto (HbA) é constituída de um par de cadeias polipeptídicas alfa (α) e um par de beta (β), sendo representada por $\alpha_2 \beta_2$ ” (Fainstein *et al.*, 2006).

A hemoglobina falcêmica (HbS) difere da hemoglobina normal do adulto pela substituição do ácido glutâmico pela valina na sexta posição da cadeia β . Quando expostas a baixas concentrações de oxigênio, há uma interação entre a valina $\beta 6$ da hemoglobina desoxigenada e regiões complementares nas cadeias β de uma molécula adjacente, determinando a formação de polímeros moleculares altamente ordenados. O alargamento desses polímeros, assim como a agregação dos mesmos, determina a formação de bastonetes rígidos semelhantes a cristais. A polimerização da hemoglobina S desoxigenada é o evento primário na patogênese molecular da doença falciforme, resultando na distorção da forma dos glóbulos vermelhos, determinando o alongamento dos mesmos e conferindo-lhes o aspecto de foice (Fainstein *et al.*, 2006).

De acordo com Fainstein *et al.* (2006), no início da doença, as alterações que ocorrem nas hemácias podem ser reversíveis com a oxigenação (isso porque a deformação delas se dá pela desoxigenação de sua hemoglobina), mas a longo prazo, com frequentes falcizações e desfalcizações, as células acabam por perder água e potássio, o que eleva a concentração da hemoglobina corpuscular média, e conseqüentemente a polimerização (reação em que as pequenas moléculas, denominadas monômeros, se combinam quimicamente para formar estruturas mais longas). Assim, as membranas celulares tomam uma formação anormal definitiva, sem chance de reversão, alterando as suas propriedades hemorreológicas, desencadeando as alterações fisiopatológicas características da doença, e assim, suas complicações.

Figura 2 - Processo de indução à falcização das hemácias pela polimerização da desoxiemoglobina diante da baixa concentração de oxigênio



Fonte: Lobo *et al.* (2007)

“O tratamento preventivo que tem início com o diagnóstico neonatal visando a profilaxia das infecções, o aconselhamento genético, assim como a educação dos cuidados na identificação de situações de risco de vida” (Fainstein *et al.*, 2006).

A redução dos níveis da hemoglobina S a níveis inferiores a 50%, vem sendo utilizada por muitos anos como modalidade terapêutica mais eficaz para o tratamento dos processos vaso oclusivos mais graves sendo o acidente vascular cerebral a indicação mais precisa para este tratamento. Contudo, transfusão de hemoderivados, mesmo atualmente, trazem riscos. Vinte e trinta por cento dos pacientes falcêmicos que recebem transfusão sanguínea são alloimunizados (Fainstein *et al.*, 2006).

Como diz Fainstein *et al.* (2006), o tratamento para a anemia falciforme vem ganhando significativo avanço nas últimas décadas. Uma droga chamada Hidroxiuréia (HU) passou a ser utilizada com resultados positivos em amplos casos, quando bem indicada. A Hidroxiuréia (HU) é uma terapia aprovada para o tratamento da anemia falciforme, mas que apesar disso, apresenta estudos que discordam quanto seus efeitos colaterais a curto e a longo prazo.

A Hidroxiuréia é um agente antineoplásico que age na enzima ribonucleotídeo redutase, inibindo a conversão dos ribonucleotídeos em desoxirribonucleotídeos, limitando assim a síntese de DNA. Esse mecanismo de ação permite que essa droga seja utilizada na terapêutica de doenças infecto-contagiosas, neoplasias e distúrbios hematológicos, incluindo a DF. Uma de suas características principais é a capacidade de aumentar a produção da hemoglobina fetal (HbF), o que reduz a chance de polimerização da hemoglobina S, diminuindo a formação de hemácias falcizadas (Fainstein *et al.*, 2006).

Ainda segundo Fainstein *et al.* (2006), cerca de 50 anos de pesquisas constataram que o aumento na concentração de hemoglobina F reduz a severidade da anemia falciforme (DF), prevenindo a formação de polímeros de hemoglobina S.

Esses resultados foram compilados em 1995, e revisados pelo Food and Drug Administration (FDA), tornando a HU a primeira droga aprovada por esse órgão para o tratamento da DF. As experiências com HU em crianças com DF esclarecem que a droga é também eficaz para tal faixa etária.

De acordo com Arcanjo (2018), a interrupção do tratamento por hidroxiureia (HU) é um problema frequente com um impacto significativo na eficácia do tratamento.

3.6 Principais sintomas da anemia falciforme

Anemia falciforme é uma doença hereditária que causa alteração no formato dos glóbulos vermelhos. Em vez de terem a forma de um disco, os glóbulos vermelhos ficam com uma forma semelhante a uma foice ou meia lua, diminuindo a capacidade de transportar oxigênio. Isso resulta em sintomas característicos. De acordo com Luiz 2022, os principais sintomas da anemia falciforme que se destacam são:

Dores fortes nos ossos e articulações: Isso ocorre porque o oxigênio chega em menor quantidade, principalmente nas extremidades, como mãos e pés.

1. **Palidez:** A falta de oxigênio nos tecidos pode levar à palidez.
2. **Icterícia:** Os glóbulos vermelhos “morrem” mais rapidamente, acumulando bilirrubina no corpo e causando olhos e pele amarelados.
3. **Atraso no crescimento:** Os glóbulos vermelhos da anemia falciforme fornecem menos oxigênio e nutrientes para o corpo crescer e se desenvolver.
4. **Tendência a infecções:** Os glóbulos vermelhos danificados podem prejudicar o baço, um órgão importante no combate a infecções.
5. **Crises intensas de dor abdominal e lombar:** Essas crises ocorrem devido à morte das células da medula óssea e podem estar associadas a febre, vômitos e urina escura ou com sangue¹²³ (Luiz, 2022).

É de suma importância ressaltar que o diagnóstico geralmente é feito nos primeiros dias de vida, através do teste do pezinho, que analisa uma amostra de sangue retirada do calcanhar para que se a amostra apresentar positiva deve se iniciar os tratamentos para essa patologia (Varella 2021).

3.7 Formas evolutivas da anemia falciforme

Como visto logo acima essa patologia é conhecida como uma doença genética e hereditária caracterizada por uma mutação no gene que produz a hemoglobina (HbA). Essa mutação resulta na formação de uma hemoglobina mutante denominada HbS (hemoglobina S), que é transmitida de forma recessiva. De acordo com o Ministério da saúde (2020) podemos traçar uma forma evolutiva através de parâmetros como fisiopatologia, sinais e sintomas, diagnóstico e tratamento para explorar mais detalhes sobre essa condição:

A Fisiopatologia da Anemia Falciforme pode ser simplificada por:

- A hemoglobina é composta por cadeias de polipeptídeos, cuja estrutura química é geneticamente controlada. Em indivíduos normais, a hemoglobina A (HbA) é formada por **dois pares de cadeias alfa e beta**.

- Na anemia falciforme, ocorre a **herança homozigótica** do gene da hemoglobina S (HbS). Os eritrócitos (glóbulos vermelhos) assumem uma forma de “foice” devido à polimerização da HbS em resposta à diminuição da tensão de oxigênio.

- Esses eritrócitos em forma de foice podem causar **oclusão dos vasos sanguíneos** e são propensos à hemólise (destruição prematura), levando a crises de dor intensa, isquemia em órgãos e outras complicações sistêmicas. (Cruz, 2021).

Os principais Sinais e Sintomas por:

- **Dor aguda (crise)** é comum e pode ocorrer frequentemente.
- Além da dor, podem surgir complicações **como infecções, aplasia da medula óssea e síndrome torácica aguda** (envolvimento do pulmão), que pode ser fatal. (Ministério da saúde 2022).

O diagnóstico e o tratamento podem ser realizados:

- O diagnóstico da anemia falciforme requer a **eletroforese de hemoglobina**, que identifica a presença da HbS.

- No exame direto do sangue periférico, é possível observar **células falciformes**.

Tratamento:

- O manejo visa aliviar os sintomas e prevenir complicações.
- As **crises dolorosas** são tratadas com analgesia e medidas de suporte.
- **Transfusões** podem ser necessárias em alguns casos.
- Vacinas contra infecções bacterianas, antibióticos profiláticos e tratamento agressivo de infecções prolongam a sobrevivência.

- A **hidroxiureia** pode diminuir a frequência das crises e da síndrome de dor torácica aguda. (Cruz, 2021).

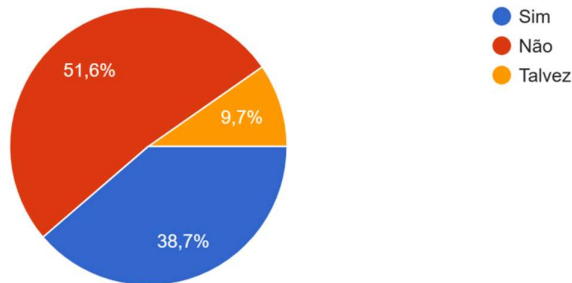
Em resumo, a anemia falciforme é uma condição complexa que afeta principalmente pessoas com ascendência africana.

4 PESQUISA QUANTITATIVA - LEVANTAMENTO DE DADOS

Foi realizada uma pesquisa quantitativa com um grupo específico de pessoas com faixa etária de 14 a 30 anos, com a finalidade de levantar e analisar dados. É possível notar pelos seguintes gráficos que 51% dos entrevistados não tinham conhecimento sobre a existência da anemia falciforme. Entretanto, daqueles que possuíam conhecimento sobre sua existência, 48.3% acreditam que a doença possui algum tipo de ligação genética. Mais dados sobre a pesquisa estão dispostos nos gráficos a seguir.

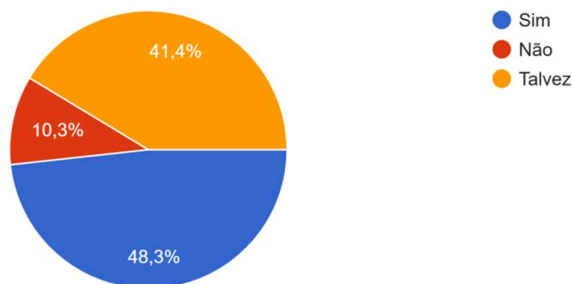
Você sabe o que é anemia falciforme?

31 respostas



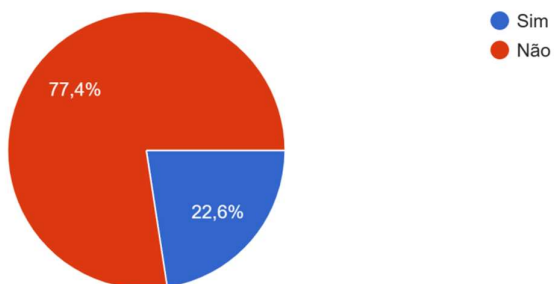
Você acha que à anemia falciforme tem alguma ligação genética?

29 respostas



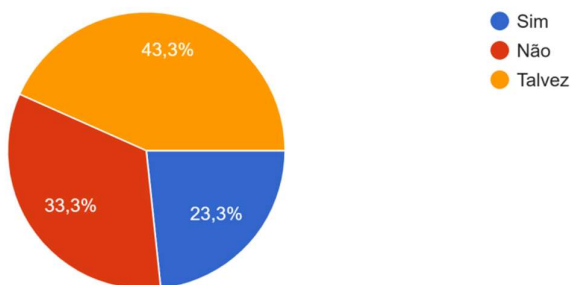
Você sabe a diferença entre anemia falciforme e doença falciforme?

31 respostas



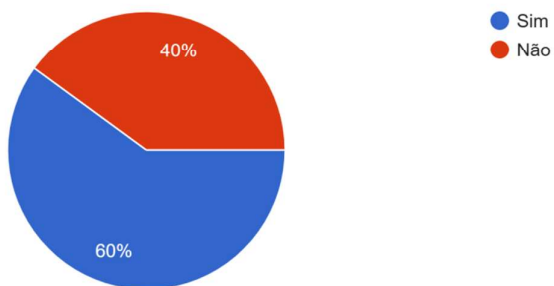
Dados mencionam que o índice de pessoas com anemia falciforme está ligado à estrutura social, você concorda com essa informação?

30 respostas



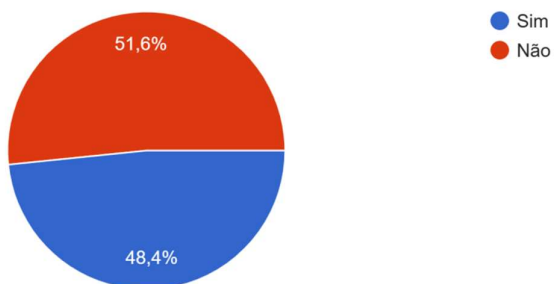
Você acredita que anemia falciforme tem cura?

30 respostas



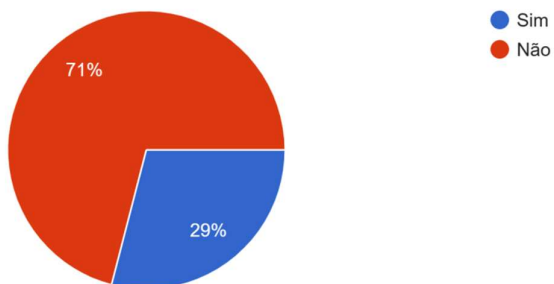
Você acha que a anemia falciforme é uma doença rara?

31 respostas



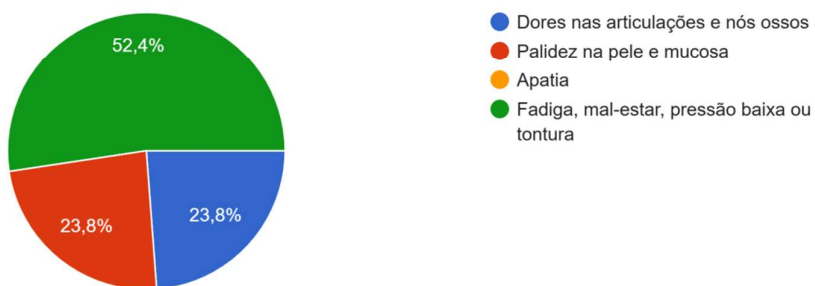
Conhece algum tratamento para tal doença?

31 respostas



Entres esses sintomas citados, qual você acha que representa a Anemia falciforme?

21 respostas



5 CONCLUSÃO

Conclui-se que a anemia falciforme é uma doença genética hereditária que afeta os glóbulos vermelhos, provocando anemia, dor e diversas complicações sistêmicas. Sua origem está relacionada ao continente africano, tendo se disseminado para as Américas em decorrência do tráfico de pessoas escravizadas. Embora apresente maior prevalência em populações de ascendência africana, a doença também acomete indivíduos de diferentes origens étnicas, especialmente em países com intensa miscigenação, como o Brasil.

A doença decorre de uma mutação no gene da hemoglobina, resultando na formação da hemoglobina S (HbS). Quando herdada em homozigose, essa alteração leva à anemia falciforme propriamente dita. Em condições de baixa oxigenação, a HbS sofre polimerização, promovendo a deformação das hemácias em formato de foice (drepanócitos), tornando-as rígidas e menos flexíveis. Esse processo compromete o fluxo sanguíneo, favorece a obstrução vascular, reduz a oxigenação tecidual e desencadeia crises dolorosas, anemia e outras complicações clínicas.

O diagnóstico precoce é fundamental para a redução da morbimortalidade, sendo o Teste do Pezinho e os exames laboratoriais ferramentas essenciais para a identificação da doença e do traço falciforme. No Brasil, a anemia falciforme constitui um relevante problema de saúde pública, exigindo uma abordagem integral que considere não apenas os aspectos biológicos, mas também fatores históricos, sociais e epidemiológicos, a fim de garantir assistência adequada aos pacientes e suas famílias.

REFERÊNCIAS

ANVISA. Secretaria de Atenção à Saúde. **Portaria nº 226, de 10 de maio de 2010**. Disponível em: <https://antigofalciforme.anvisa.gov.br/>. Acesso em: 19 abr. 2024.

ARAÚJO, Ana. **Efeitos da suspensão temporária do tratamento com hidroxiureia em pacientes com anemia falciforme do hemocentro regional de Sobral-Ceará**. [S. l.], 28 mar. 2018. Disponível em: https://repositorio.ufc.br/handle/riufc/31816?locale=pt_BR. Acesso em: 6 maio 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme: condutas básicas para tratamento**. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. Disponível em: [//www.gov.saude.falciforme.com.br](http://www.gov.saude.falciforme.com.br) Acesso em: 27 abr. 2024.

MARTINS, J. S. Os traços genéticos da anemia falciforme entre descendentes negros e miscigenados no Brasil. **RGSN - Revista Gestão, Sustentabilidade e Negócios**, Porto Alegre, v. 13, n. 1, p. 97-113, jun. 2025.

BRAUNSTEIN, Evan M. **Anemia falciforme**: (doença da hb s). 2020. MD, PhD, Johns Hopkins University School of Medicine. Disponível em: [//www.doençadahbs.com](http://www.doençadahbs.com). Acesso em: 10 nov. 2024.

CAVALCANTI, Juliana. **Entre negros e miscigenados**: a anemia e o traço falciforme no Brasil nas décadas de 1930 e 1940. [S. l.], março 2011. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/hcsm/a/KtvF5k6KktTvFDcd8QY7RB/>. Acesso em: 15 mar. 2024.

FAINSTEIN, Raquel *et al.* **Uso de hidroxiuréia no tratamento da doença falciforme**. [S. l.], 2006. Disponível em: <http://www.sobape.com.br/revistas/Revista-baiana-de-pediatria-vol-2-n-1-2006.pdf#page=47>. Acesso em: 6 maio 2024.

FAIRBANKS, V.F.; KLEE, G. G. Biochemical aspects of Hematology. In: TIETZ, N.W. **Fundamentals of clinical chemistry**. Saunders Company, 1987, v. 2, cap. 24, p.789-824. Disponível em: www.Philadelphia:W.B. Acesso em: 10 de maio de 2024.

GORGONIO *et al.* **Control of globin gene expression by Kruppel-like Factors**. 2014. Disponível <http://mdx.medra.org/10.7423/XJENZA.2014.1.10>. Acesso em: 20 abr. 2024.

JAMES B, Herrick. **Métodos clínicos**: história, exames físicos e laboratoriais. 3.ed. rev. [S. l.]: Walker HK, Hall WD, Hurst JW, 1910. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK714/>. Acesso em: 11 maio 2024.

LAGUARDIA, Josué. **No fio da navalha**: anemia falciforme, raça e as implicações no cuidado à saúde. Escola Nacional de Saúde Pública FIOCRUZ, 2006. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ref/a/kb8FDFPLS5YLyrqcbfrp4bB/>. Acesso em: 6 maio 2024.

LIMA, Rodson. **Anemia falciforme**: desconhecimento sobre a doença tem evitado diagnóstico precoce em MS. [S. l.], 17 jun. 2021. Disponível em: <https://www.saude.ms.gov.br/anemia-falciforme-desconhecimento-sobre-a-doenca-tem-evitado-diagnostico-precoce-em-ms/>. Acesso em: 5 mar. 2024.

NAOUM, Paulo. **Anemia falciforme**. [S. l.], outubro 2007. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/anemia-falciforme/>. Acesso em: 23 abr. 2024.

SALEH, Anuar. **Doença falciforme**: um mecanismo de resistência à malária. [S. l.], 2017. Disponível em: <https://www.medway.com.br/conteudos/doenca-falciforme-um-mecanismo-de-resistencia-a-malaria/>. Acesso em: 9 mar. 2024.

SANTOS, Jean. **Anemia falciforme**: desafios e avanços na busca de novos fármacos: sickle cell disease: challenges and advances in drug discovery. Disponível: <https://doi.org/10.1590/S0100-40422012000400025>. Acesso em: 14 de abril de 2024.

SAVITT, T. I. **Herrick's 1910 case report of sickle cell anemia**: the rest of the story. 2010. JAMA. Disponível em: www.Affiliation:DepartmentofMedicalHumanities,EastCarolinaUniversitySchoolofMedicine,Greenville,NC27858-4354.PMID:2642320. Acesso em: 27 abr. 2024.