

ASPECTOS GENÉTICOS DA ANEMIA FALCIFORME

Leticia Braun
leticiabraun88@gmail.com

Heloisa Cunico
Prof. Me. Janaína L. Câmara

RESUMO: A Anemia Falciforme é uma doença genética hereditária, derivada de uma mutação devido à troca de um aminoácido na cadeia da hemoglobina. Em território Brasileiro essa patologia acomete grande parte da população, a qual em específico é detectada em pessoas que possuem a descendência ou origem africana ou do Oriente-Médio contra a infecção parasitária do agente etiológico do gênero *Plasmodium* (Malária), sucedida nos períodos paleolítico e mesolítico perante as regiões demográficas em notoriedade como a África, Mediterrâneo, Oriente Médio e Índia. Um dos pretextos que a mutação na hemoglobina tenha difundido para as demais regiões globais, ocorre em virtude da miscigenação entre os povos, em destaque, ao povo africano, o qual foi submetido a longos anos de escravidão, como evidenciado nos relatos históricos apresentados na história Brasileira, o que fundamenta a razão que muitos brasileiros apresentem essa mutação genética. Em vista disso, com intuito de elaborar uma revisão bibliográfica de caráter narrativo desenvolvido para a disciplina de genética, foram consultados artigos científicos nas línguas Portuguesa e Inglesa presentes na base de dados eletrônica, Google Acadêmico, contemplando o transcurso entre os anos de 2001 até 2014. As hemácias são caracterizadas por dispor de um formato arredondado, evidenciando em sua estrutura uma proteína denominada hemoglobina (Hb), a qual constitui-se de quatro cadeias polipeptídicas, configurando um tetrâmero, sendo elas duas cadeias alfa com 141 resíduos de aminoácidos e duas cadeias beta com 146 resíduos, cada cadeia do tetrâmetro liga-se covalentemente e dispõe de um radical heme que manifesta um átomo de ferro que é responsável pela captação de gases em todo organismo, assim formando uma hemoglobina (Hb). No ínterim das fases da vida humana, comumente, a hemoglobina apresenta-se em três espécimes, sendo elas HbF (presente em fetos e recém nascidos), HbA₂ (presente no primeiro ano de vida) e HbA (presente nos adultos). No entanto, devido a recombinação genética ocorrida na fecundação, caso uma pessoa apresente o gene com hemoglobina S o que significa que possui um traço falciforme, ao combinar um gene na forma da hemoglobina A, forma-se um genótipo heterozigoto HbAS, o que expressa que é um portador do traço falciforme. Contudo, caso ambos pais forem heterozigotos (HbAS) eles possuem a possibilidade em 25% de terem um filho com doença falciforme (HbSS) e 50% com o traço falciforme (HbAS). Essa anomalia ocorre no 6° códon do gene HBB do cromossomo 11, produzindo assim, uma hemoglobina mutante S, proporcionada pela substituição de uma base nitrogenada da timina (T) pela adenina (A) no códon do gene beta globina, alterando o sequenciamento de GTG para GAG, acarretando em uma substituição em que a valina entra no lugar do ácido glutâmico. A substituição de um único aminoácido leva a produzir a hemoglobina S, o que resulta em uma deformação na hemácia deixando-a em formato de foice. Os portadores do gene HbSS manifestam complicações em relação ao seu fluxo sanguíneo, por apresentarem alta viscosidade além do excesso de fibrinogênio e estase, o que ocasiona a hipóxia tecidual, lesionando os vasos e tecidos, motivando crises de dor em resposta à obstrução dos vasos sanguíneos pelas hemoglobinas em

formato de foice, além de outras patologias, como quadros de infecção e crises respiratórias. Em virtude dessas acentuadas complicações apresentadas pela mutação, é de extrema importância que tenha-se um diagnóstico precoce que é realizado através de um teste preliminar chamado teste de solubilidades, também conhecido popularmente como “teste do pezinho”. Caso ocorra uma manifestação, a criança será encaminhada para a realização do exame eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose, no qual a eletroforese em ágar ácido apresentará a autenticação definitiva. Assim que a criança é diagnosticada com a doença da anemia falciforme deverá ter um acompanhamento médico especializado que a acompanhará por toda a vida orientando-o em relação aos recursos terapêuticos para amenizar os sintomas apresentados, visto que além das complicações fisiopatológicas, o paciente também é exposto a pressões psicossociais, uma vez que não apresenta uma vida rotineiramente normal. Percebe-se que a Anemia Falciforme é uma patologia genética grave, a qual acomete muitos brasileiros, os quais muitos possuem a descendência Africana, enfatiza-se também que o diagnóstico primário da anemia falciforme é um fator elementar para construção de um tratamento precoce e positivo, amenizando o sofrimento do paciente e dos familiares que vivenciam essa enfermidade.

PALAVRAS-CHAVE: sickle cell anemia, anemia falciforme, talassemia.

REFERÊNCIAS

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Doença falciforme:** O que se deve saber sobre herança genética. Brasília: Editora MS, 2014.

LONERGAN, G. J; CLINE, D. B; ABBONDANZO, S.L. Sickle Cell Anemia. **AFIP**. Washington, v.21, n.4, p. 971-974, Jul./ Aug. 2001.

BRUNETTA, D. M.; CLÉ, D. V.; HAES, M. T.; RORIZ-FILHO J. S.; MORIGUTI. J. C. Manejo das complicações agudas da doença falciforme. **Revista Medicina**. Ribeirão Preto, v. 43, n.3, p. 231-237, 2010.