



ANEMIA FALCIFORME: FATORES GENÉTICOS PARA PROPENSÃO EM PESSOAS NEGRAS

Autores: DAVID COHEN; LUCAS LOCATELLI MENEGAZ; OTÁVIO ÁSTOR VAZ COSTA; GUSTAVO PASQUALOTTO GAELZER; MARIA RENITA BURG

RESUMO

A anemia falciforme é a doença hereditária mais prevalente no Brasil, tem uma forma heterozigota conhecida como traço falciforme, menos severa e amplamente difundida na população. A doença é causada por uma mutação genética na hemoglobina S, levando a crises e alterações nas células sanguíneas. Embora não haja cura, a doença pode ser tratada. A literatura apontou que o traço falciforme nos genes dos negros é frequentemente uma adaptação evolutiva em regiões endêmicas de malária. O estudo teve como objetivo identificar a relação entre a etnia negra e a sua pré-disposição genética para anemia falciforme. Trata-se de uma revisão descritiva da literatura. Os resultados mostraram que o tratamento da anemia falciforme visa melhorar a qualidade de vida e prevenir complicações. O acompanhamento ambulatorial ao longo da vida, com uma equipe especializada, é crucial. A transfusão de hemácias é comum para evitar complicações graves, mas o acúmulo crônico de ferro pode ser arriscado, exigindo o uso de quelantes de ferro. A miscigenação, especialmente evidente no Brasil, contribui para a herança do traço falciforme em gerações que anteriormente não o possuíam.

Palavras-chave: anemia falciforme; genética; população negra; atenção básica; atenção primária à saúde.

1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é caracterizada pela mutação genética na hemoglobina S, que provoca a distorção desses eritrócitos, tornando-os em forma de "foice" ou "meia-lua". O diagnóstico pode ser realizado na saúde primária pela observação da existência da doença nos pais ou irmãos do paciente e através da análise sanguínea. (KATO et al., 2018)

A enfermidade causa alterações em diversos fatores da homeostase do sistema, incluindo a redução do pH sanguíneo, diminuição do oxigênio no sangue e aumento da temperatura corporal, resultando em desidratação celular. Como consequência, há aumento da viscosidade e deformabilidade das células sanguíneas, criando uma microcirculação que causa vaso-oclusão, infarto-necrose e disfunção de órgãos nobres com crises dolorosas. (KATO et al., 2018)

No Brasil, estudos entre 1930 e 1940 se basearam em pesquisas norte-americanas, associando erroneamente a anemia falciforme à raça negra. A discriminação e o racismo contribuíram para equívocos. Em 2001, a Portaria nº 822 incluiu a anemia falciforme no Programa Nacional de Triagem Neonatal, promovendo igualdade no acesso aos testes, independentemente de raça ou classe socioeconômica (MINISTÉRIO SAÚDE, 2001). O estigma associado à anemia falciforme pode impactar diversas áreas da vida, incluindo raça,

saúde mental e qualidade de vida. Na infância, crianças enfrentam ampliação do estigma, exacerbando casos de racismo e afetando habilidades interpessoais e estratégias de enfrentamento. Essas dificuldades persistem na vida adulta, com superproteção parental resultando em desafios psicossociais. Afro-americanos com a doença nos EUA enfrentam negação de atendimento devido a estigmatização, com profissionais de saúde erroneamente associando-os ao uso de drogas. (CAVALCANTI et al., 2011) . O presente estudo teve como objetivo identificar a relação entre a etnia negra e a sua pré-disposição genética para anemia falciforme.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo do tipo descritivo, bibliográfico, desenvolvido com base em materiais já publicados. Abordou-se artigos disponíveis online, baseado em dados oferecidos nos portais SciELO, Nature, Pubmed e ACET. Para esse estudo foram determinadas as seguintes etapas: estabelecimento da questão norteadora; identificação e seleção dos artigos; análise das fontes obtidas; discussão dos resultados e conclusão. Foram adotados como critérios para inclusão dos artigos, estudos que apresentavam especificidades sobre anemia falciforme e suas diversas complicações, além da interação da enfermidade com a população negra dos quais possuem relevância para o estudo teórico dos temas abordados. Foram selecionados doze artigos, abrangendo o período de 1999 a 2021, utilizando os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): Aconselhamento genético, afrodescendente, anemia falciforme, células sanguíneas, malária, saúde pública, atendimento primário de saúde, racismo, traço falciforme. Dessa forma, proporcionando uma abordagem abrangente à temática escolhida.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A anemia falciforme, a doença hereditária mais prevalente no Brasil, tem uma forma heterozigota conhecida como traço falciforme, menos severa e amplamente difundida na população. A mutação no gene da beta-hemoglobina, originada na África e Ásia, resulta na substituição de ácido glutâmico por valina, levando à deformação das hemácias e anemia hemolítica. A mutação é uma adaptação evolutiva associada à proteção contra a malária. Há diferentes haplótipos, sendo o Banto o mais grave e difundido no Brasil. A deficiência de Glicose-6-fosfato-desidrogenase, comum na África, também está associada à anemia falciforme, mas não à doença em si. Outros genes, como HbC e HbD, também podem causar a anemia falciforme, mas são menos estudados. (DINIZ et al., 2006; NAOUM et al., 2000)

A fisiopatologia da anemia falciforme envolve a formação de polímeros de hemoglobina S, tornando as hemácias rígidas e com formato de foice, resultando em crises vaso-oclusivas e aumento do risco de acidente vascular cerebral. No entanto, o traço falciforme confere vantagem seletiva em regiões com alta prevalência de malária, devido à dificuldade de entrada do parasita nas hemácias deformadas. Apesar disso, a população negra enfrenta preconceitos relacionados às características genéticas, destacando a importância do aconselhamento genético para evitar a doença. A manipulação genética populacional já ocorre em alguns países como Chipre e Cuba, visando prevenir condições hereditárias. (BULGIN et al., 2018; GUIMARÃES et al., 2010)

No Brasil, no período entre 1930 e 1940, surgiram os primeiros estudos e publicações brasileiras, abrangendo pesquisas clínicas, hematológicas e antropológicas sobre a anemia falciforme. Esses estudos se baseavam majoritariamente em artigos médicos e científicos norte-americanos, visando compreender o curso da doença e algumas de suas principais características. Os anos de 1930 foram caracterizados por um período de reconhecimento e interesse pela anemia de hemácias falciformes por meio da nosologia nacional. Na década de

30, no Brasil, a associação da raça negra à anemia falciforme era algo cotidiano, somado à visão de que a miscigenação do país provocava uma epidemiologia única da doença no Brasil. Isso corroborava a ideia de que, por possuir um território enorme, as doenças poderiam adquirir características singulares. (DINIZ et al., 2006).

No entanto, na época, os pesquisadores não tinham informação de que a anemia falciforme não era exclusiva de indivíduos negros e que surgia apenas em populações africanas. A primeira publicação brasileira sobre anemia falciforme foi o artigo do médico Álvaro Serra de Castro, publicado em 1934 no *Jornal de Pediatria*, que tratava, em síntese, da exposição de cinco casos clínicos de anemia falciforme oriundos de estudos realizados no Hospital São Francisco de Assis, no Rio de Janeiro. No entanto, o primeiro artigo brasileiro publicado sobre a incidência das hemácias falciformes, com embasamento científico, foi postado em 1942, de autoria do capitão-médico e hematologista João Maia de Mendonça. Além disso, em 1944, J.M. de Mendonça publicou pela segunda vez um estudo motivado pela incompatibilidade de seus resultados com artigos de autores norte-americanos, como o estudo de Huck (1923) e os estudos de Diggs, Ahmann e Bibb (1933). (CAVALCANTI et al., 2011)

Essas divergências tiveram como base a visão de que a característica falciforme das hemácias é transmitida de acordo com as leis de Mendel, pelo caráter dominante. Em 1995, foi instituído pelo Governo Federal o Grupo de Trabalho Interministerial para Valorização da População Negra, cujo relatório final apresentava um quadro esquemático dos agravos relacionados à saúde da população negra. Este incluía um grupo específico para doenças classificadas como geneticamente determinadas, de berço, ancestral e étnico. Posteriormente, em 2001, o Ministério da Saúde efetuou a publicação da Portaria nº 822, que incluiu as hemoglobinopatias, entre as quais a anemia falciforme se encaixa no Programa Nacional de Triagem Neonatal (KREUELS et al., 2010).

Para muitos especialistas, os benefícios desta portaria garantiram uma igualdade maior no acesso aos testes de triagem a todos os recém-nascidos brasileiros, independentemente de raça, origem ou classe socioeconômica. Independentemente do tempo, os efeitos da discriminação, preconceitos e racismos que a sociedade estabelecia sobre pessoas com raízes afrodescendentes foram fatores que contribuíram para uma compreensão equivocada da doença falciforme, até mesmo sobre a severidade da mesma e sua relevância para o cumprimento de atividades básicas (JANERETTE et al. 2010).

O tratamento da anemia falciforme visa melhorar a qualidade de vida e prevenir complicações. O acompanhamento ambulatorial ao longo da vida, com uma equipe especializada, é crucial. A transfusão de hemácias é comum para evitar complicações graves, mas o acúmulo crônico de ferro pode ser arriscado, exigindo o uso de quelantes de ferro. Alternativamente, o transplante de medula óssea e a hidroxiureia são terapias que buscam melhorar a produção de Hemoglobina Fetal, inibindo a falcização. Embora não seja totalmente eficaz, a hidroxiureia é a melhor opção terapêutica disponível, requerendo monitorização rigorosa devido a riscos hematológicos, carcinogênicos e teratogênicos (STEINBERG et al., 1999; SOUZA et al., 2021).

4 CONCLUSÕES

O traço falciforme presente nos genes da população negra tem origens evolutivas em regiões endêmicas de malária. A anemia falciforme persiste principalmente entre os negros devido à resistência ao alelo da Hemoglobina S, acumulada ao longo de muitos séculos de exposição à malária e superação da seleção natural. A miscigenação, especialmente evidente no Brasil, contribui para a herança do traço falciforme em gerações que anteriormente não o possuíam.

REFERÊNCIAS

- BULGIN, D. et al. Stigma of Sickle Cell Disease: A Systematic Review. *Issues Ment Health Nurs.* **Epub**, [s. l.], v. 8, ed. 39, p. 675-686, 2018.
- CAVALCANTI, Juliana Manzoni et al. Entre negros e miscigenados: a anemia e o traço falciforme no Brasil nas décadas de 1930 e 1940. **História, Ciências, Saúde-Manguinhos**, [s. l.], v. 18, p. 377-406, 2011.
- DINIZ, D. et al. Informação genética na mídia impressa: a anemia falciforme em questão. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 2, ed. 11, p. 317-326, 2006.
- DINIZ, Debora et al. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 10, p. 365-372, 2005.
- GUIMARÃES, Cíntia Tavares Leal et al. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 15, p. 1733-1740, 2010.
- JENERETTE, C. M. et al. Health-related stigma in young adults with sickle cell disease. **Natl Med Assoc**, [s. l.], v. 11, ed. 102, 2010.
- KATO, Gregory et al. Sickle cell disease. **Nature**, Nature Reviews Disease Primers, 15 mar. 2018. DOI <https://doi.org/10.1038/nrdp.2018.10>. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/nrdp201810#citeas>.
- KREUELS, Benno et al. Ay. Differing effects of HbS and HbC traits on uncomplicated falciparum malaria, anemia, and child growth. *Blood*. **American Society of Hematology**, [s. l.], 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.1182/blood-2009-09-241844>.
- MINISTÉRIO DA SAÚDE. PORTARIA Nº 822, de 06 de JUNHO de 2001. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. **Diário Oficial da União**. Disponível: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html
- NAOUM, Paulo C. et al. Interferentes eritrocitários e ambientais na anemia falciforme. **Revista Brasileira de hematologia e hemoterapia**, [s. l.], v. 22, p. 5-22, 2000.
- SOUZA, EDELSON COSTA DE et al. ANEMIA FALCIFORME: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO COM HIDROXIUREIA. **Brazilian Journal of Development**, [s. l.], 2021.
- STEINBERG, M. H. et al. Management of Sickle Cell Disease. **New England Journal of Medicine**, [s. l.], p. 1021-1030, 1999.