



HERANÇA GENÉTICA NA DOENÇA FALCIFORME: UMA REVISÃO

LUÍSA DE FARIA ROLLER; JÚLIA FREIRE PONTES; GUSTAVO SOUZA VIEIRA; ANA CLÁUDIA MARTINS DITTMAR

Introdução: A anemia falciforme é uma doença genética e hereditária que faz parte do grupo de patologias rastreadas por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a partir do “Teste do Pezinho”. Nesta doença, as hemácias, normalmente redondas, apresentam um formato de foice. Assim, a oxigenação de tecidos é prejudicada, uma vez que a deformidade da hemácia prejudica o transporte de oxigênio para os tecidos, cursando com anemia crônica e crises de agudização. **Objetivo:** Tendo em vista o caráter congênito da doença, objetivo deste estudo é elucidar o caráter genético hereditário envolvido na fisiopatologia da doença falcêmica. **Metodologia:** O trabalho foi desenvolvido por meio de uma revisão integrativa da literatura, por meio de buscas nas bases de dados UpToDate e SciELO. Foram utilizadas as palavras chaves: “Genética” “Doença Falciforme”, como norteadoras da pesquisa. Foram incluídos trabalhos publicados a partir do ano de 2015, que abordavam diretamente a temática. Após a pesquisa, foram excluídos trabalhos que tangenciavam o tema e disponibilizados no formato de resumo. Assim, restaram 5 artigos publicados entre 2015 e 2023 para a composição do estudo. **Resultados:** A doença falciforme é uma patologia decorrente da mutação do gene HBB, responsável pela síntese da hemoglobina, de caráter autossômico recessivo. Isto é, caso não possua duas cópias do gene alterado, o indivíduo não desenvolve a doença e é portadora apenas do traço falcêmico. Tal alteração genética contribui para a formação de um novo tipo de hemoglobina (HbS) e, quando associada à outra hemoglobina mutante, ocorre o desenvolvimento da doença falciforme, com uma hemoglobina duplamente modificada (HbSS) **Conclusão:** Em casos da contribuição genética dos genes alterados de ambos os pais, a doença falcêmica se faz presente e pode ser manifestada desde o primeiro ano por toda a vida. Portanto, a realização da triagem neonatal para o rastreio da patologia é de suma importância.

Palavras-chave: Triagem neonatal, Patologia falcêmica, Autossômica, Recessiva, Gene hbb.