

**FACULDADE PATOS DE MINAS
BIOMEDICINA**

LORAINÉ ALVES PEREIRA

**DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO
GENÉTICO EM PACIENTES COM DOENÇA
FALCIFORME: uma revisão de literatura**

**PATOS DE MINAS
2015**

LORAINÉ ALVES PEREIRA

**DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO
GENÉTICO EM PACIENTES COM DOENÇA
FALCIFORME: uma revisão de literatura**

Artigo apresentado à Faculdade de Patos de Minas como exigência parcial para obtenção do título de Bacharel em Biomedicina.

Orientador: Profº Esp. Bruno Tolentino
Caixeta

**PATOS DE MINAS
2015**

LORAINÉ ALVES PEREIRA

DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: uma revisão de literatura

Trabalho de Conclusão de Curso aprovado em _____ de _____ de 20____, pela comissão examinadora constituída pelos professores:

Orientador: _____
Prof. Esp Bruno Tolentino Caixeta
Faculdade Patos de Minas

Examinador: _____
Prof. Taciano Dos Reis Cardoso
Faculdade Patos de Minas

Examinador: _____
Prof. Margareth
Faculdade Patos de Minas

DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: uma revisão de literatura

¹Lorraine Alves Pereira

²Bruno Tolentino Caixeta

RESUMO

O aconselhamento genético tem como primórdio nortear as pessoas sobre a tomada de decisões com relação à reprodução e hereditariedade, auxiliando na escolha por gerarem filhos com doenças genéticas, dentre elas a anemia falciforme. Esta patologia hereditária possui uma alta taxa no Brasil, que conseqüentemente podem se desenvolver de forma agressiva, prejudicando o desenvolvimento e a qualidade de vida do indivíduo. O artigo ao qual foi escrito teve como propósito estudar sobre as doenças falciformes com ênfase na anemia falciforme, procurando informar a importância do aconselhamento genético para os portadores de anemia e do traço falciforme. Foi feita uma revisão bibliográfica do tema exaltando as características da doença, as suas complicações, a importância de se ter um diagnóstico de forma correta e precoce e sob o reflexo no tratamento. Ressaltando a importância do Aconselhamento Genético e a necessidade de se ter um programa de diagnóstico precoce e de orientação genética, psicológica e social efetivos. Concluiu-se que este programa de prevenção e auxílio é de suma importância para pacientes portadores de tais doenças genéticas, pois ocasiona uma melhoria na qualidade de vida e previne de forma precoce e objetiva.

Palavras-chave: Aconselhamento genético. Anemias hereditárias. Falciforme. Diagnóstico.

¹Graduanda do curso de Biomedicina pela Faculdade Patos de Minas – FPM.
Lorraine-alves1@hotmail.com

²Especialista em hematologia hemoterapia e banco de sangue. Orientador e docente do curso de Biomedicina da Faculdade Patos de Minas – FPM. brcaixeta@yahoo.com.br

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença de caráter genético. Ao qual foi descrita pela primeira vez em 1910 por Herrick, com frequente mas não exclusiva, em indivíduos de origem africana, é originada por uma mutação no cromossomo 11, conseqüentemente devido a substituição de um ácido glutâmico pela valina na posição 6 da extremidade N-terminal na cadeia β da globina, dando origem à HbS. Os eritrócitos cujo conteúdo predominante é a HbS assumem em condições de hipóxia, forma semelhante à de uma foice daí então o nome falciforme, da hemoglobina S. (1;2;3;4).

A doença falciforme se trata de uma doença genética e hereditária, o que evidencia primordialmente essa patologia. A anemia falciforme, possui o aparecimento clínico da homozigose do gene da Hbs e outra hemoglobina variante, configurando-se como um problema de saúde pública no Brasil por ser a doença de caráter hereditária de maior primazia no país. (1)

Com o diagnóstico precoce a taxa de morbimortalidade resulta em uma queda considerativa que faz com que o índice se reduzam de forma qualitativa, minimizando os quadros de dores e evolução da doença. Isto auxilia a introdução das crianças detectadas com doenças de caráter genético a serem direcionadas ao tratamento com a intervenção do aconselhamento genético. Que vem com o intuito de auxiliar os pais nas tomadas de decisões mediante ao campo de reprodutividade. (5;6)

O aconselhamento genético, assim como todos os procedimentos de genéticas humana, fundamenta-se em cinco princípios éticos básicos: autonomia, privacidade, justiça, igualdade e qualidade, tendo em vista o objetivo de cuidar e auxiliar de forma comunicativa, interativa e informativa, com o desígnio de não proporcionar nenhuma dúvida quanto ao tratamento e a sua duração. (7)

Neste contexto o objetivo principal foi ser realizado um estudo sobre aconselhamento genético, em pacientes com Doença Falciforme. Estudando e demonstrando a importância da conscientização da população a respeito dos problemas gerados por falta de conhecimento desta doença tão agressiva e desconhecida pela população.

Aprofundou-se a temática sobre a doença falciforme, diagnóstico, tratamento e foi proposto um referencial teórico que visa auxiliar profissionais da área da saúde e informar de forma coerente subsídios primordiais para compreensão da doença e suas peculiaridades ressaltando o aconselhamento genético e diagnóstico precoce.

Foi desenvolvido um aprendizado com estudo sistemático, relacionando o mesmo sobre a importância do aconselhamento na sociedade e alertando os casais que portam este gene, quanto aos riscos que estão sujeitos ao gerarem filhos doentes, amparando na decisão de concepção de outro filho. Ressaltando então o diagnóstico precoce, o que ocasiona assim uma melhora na vida sócio econômica do casal e prevenindo, mediante a possíveis interferências mais agravantes da doença em si. Servindo assim como uma ponte de auxílio na qualidade de vida dos afetados.

Tendo como intuito explicar um estudo e evidenciar as hemoglobinopatias, mostrando então a importância do conhecimento das doenças de caráter genético quanto ao tratamento, sintomatologia e orientando quanto a realização do diagnóstico precoce minimizando as complicações possíveis. Ratificando que o profissional Biomédico tem uma base ampla nos seus conhecimentos e quanto a noções da clínica das doenças sendo um responsável técnico de vasta capacidade para ministrar o programa de aconselhamento genético.

METODOLOGIA

Foi desenvolvido uma revisão bibliográfica sobre o tema Doença falciforme, com ênfase no Aconselhamento genético, através de pesquisa em publicações de artigos científicos, livros, e revistas eletrônicas, localizadas em acervo digital através de sites relacionados como Scielo, Bireme, Lilacs , Bvs (Biblioteca Virtual).

Realizou se uma pesquisa no período de março de 2015 até novembro de 2015 dos pesquisados em artigos desde 1990 até setembro do ano de 2013, sobre o tema ao qual foi escolhido, sendo estes os que mais evidenciam e expressão com clareza o tema objetivado, ressaltando o aconselhamento genético, e alertando mediante a diagnóstico precoce destas doenças. Sem deixar de apresentar um

comparativo quanto as características bioquímicas e fisiológicas, bem como seu contexto histórico.

1 HEMOGLOBINA

1.1 Definição

A hemoglobina (Hb) é uma proteína tetramérica composta por quatro cadeias polipeptídicas, duas cadeias α e duas cadeias β , mantidas unidas por meio de ligações não-covalentes. Cada cadeia polipeptídica contém um grupo proteico heme, que tem por função ligar, de forma reversível ao O₂. No organismo humano temos três principais tipos de Hb: hemoglobina A1 (HbA1) que representa cerca de 97% do total; a hemoglobina A2 que forma cerca de 3% da hemoglobina do adulto; hemoglobina fetal (HbF), presente durante a vida intra-uterino. (8)

A hemoglobina (normalmente abreviada em Hb) é uma metaloproteína que é composta por ferro presentes nos eritrócitos e permite o transporte de oxigênio pela circulação. A estrutura da hemoglobina muda conforme o indivíduo esteja na fase embrionária, fetal ou adulta. Elas dependem dos genes expressos em cada uma das fases. Na fase fetal ocorre predomínio da hemoglobina fetal (Hbf), acompanhada de pequena quantidade de hemoglobina do adulto, este processo se inverte próximo ao nascimento, a síntese da (HbA) é intensamente ativada, e a produção da (Hbf) vai sendo progressivamente substituída pela produção da (HbA). (9)

As Hb apresentam diferenças polimórficas no caráter herança genética dentro da nossa população devido a diversificação racial de cada região. Elas aparecem sob a forma de Hb variantes, expressando patologias que cursam com uma desordem hereditária que pode causar anemia. Não é contagiosa, e sim provocada por uma falha genética, a qual leva a uma má formação da hemoglobina, sendo mais frequentes, no Brasil, as de tipos variantes S e C e as talassemias alfa e beta, todas na forma heterozigota. (8)

2 HEMOGLOBINOPATIAS

2.1 Origem

Inicialmente com os processos evolutivos as hemoglobinopatias eram diagnosticadas apenas isoladamente. Com a migração iniciou a ocorrência da miscigenação de raças, ampliando-se em caráter global a ocorrência de hemoglobinopatias. Há estudos que relatam que as mutações das Hb surgiram no continente africano. (10)

No Brasil há relatos sobre a introdução das hemoglobinopatias, que ocorreu com a extensão dos escravos negros africanos e conseqüentemente a mistura racial, ao qual teve um intenso peso dos genes anormais. Ao decorrer da história de colonização e de desenvolvimento econômico, outras raças migraram para o território brasileiro, diversificando ainda mais a população, isto fez com que o Brasil se tornasse um país de alta taxa e índice de miscigenação, a dispersão dos genes para as Hb variantes e para talassemias também é alta. Isso se justifica com o fato de vários povos de diferentes etnias terem imigrado, resultando numa maior prevalência dessas doenças de campo genéticas. (11)

As hemoglobinopatias são alterações na estrutura e/ou função das moléculas hemoglobina (Hb) que se encontram exclusivamente nos eritrócitos, onde sua principal função é transportar oxigênio (O₂) dos pulmões até os capilares dos tecidos e CO₂ dos tecidos aos pulmões. (12)

As anemias hereditárias são doenças geneticamente determinadas, e consideradas as mais comuns de parâmetros de alto grau de complexidade. Há diversos tipos de anemias dentre as quais, as de maior destaque são as doenças que alteram a estrutura das Hbs. Estima-se que 12% a 15% da população humana seja portadora assintomática de uma ou até mais anemias hereditárias, destacando-se as anemias faciformes, talassemias e deficiências de G-6-PD, sendo consideradas umas das maiores causas de mortalidade de três a quatro indivíduos a cada mil recém nascidos em geral no mundo inteiro. (13)

Uma das mais relevantes Hb variantes no Brasil é a presença da Hb S, variantes de Hb resultante de uma mutação no gene β -globínico, que codifica as cadeias β da Hb, sendo de origem da Africana. (14)

2.2 Anemia e Doença Falciforme

Acredita-se que a anemia falciforme é um dos melhores exemplos da seleção natural, pois se considera que o gene da Hb modificada, que é chamada de Hb S, permaneceu estável através das gerações em razão da proteção contra a malária que os portadores de traço falciforme possuem. (15)

É uma desordem genética autossômica recessiva na qual as pessoas afetadas possuem o genótipo homocigótico para Hb S. Indivíduos com o genótipo heterocigótico para essa condição possuem o chamado traço falciforme, uma suave e assintomática condição. Se ambos os pais são portadores do traço falciforme, há uma chance de 25% em cada gestação de terem uma criança com anemia falciforme. (16,17)

Os indivíduos homocigotos afetados apresentam anemia grave (anemia falciforme), enquanto os heterocigotos (que têm o caráter falciforme) normalmente não apresentam sintomatologia. (18)

Embora haja numerosos relatos de anormalidades correlacionadas ao traço falciforme, a estudos populacionais e outros estudos controlados eles não revelaram aumento da mortalidade nas pessoas heterocigotas designadas AS e nem a existência de causas específicas de mortalidade decorrentes exclusivamente do traço falciforme. Entretanto, possui literaturas que evidenciam relatos de condições anormais de risco, interligadas ao traço falciforme, apesar de nem sempre ser evidente uma relação de causa e efeito. (16;19;20;21)

O traço falciforme heterocigose para o gene da Hbs , constitui uma condição absolutamente simples e clinicamente benigna, apresentam nenhuma anormalidade física e sua expectativa de vida é semelhante ao da população geral ao qual o indivíduo herda de um dos pais o gene para a Hbs e do outro o gene para a hemoglobina A. O gene da Hbs tem uma larga distribuição nos diversos continentes,

apresentando alto índice nos países da África equatorial, Israel, Arábia, Índia, Turquia, Grécia e Itália.(18;19;22)

O termo síndromes falciformes classifica-se pela condição em que os eritrócitos sofrem o processo de falcização após uma redução na tensão de oxigênio, no entanto a doença falciforme significa que a falcização das hemácias designa por manifestações clínicas. É de suma importância ressaltar que a definição de heterozigoto para a HbS (“Traço falciforme”) é denominado síndrome falciforme, e não doença falciforme. (23)

A denominação “anemia falciforme” é designada a forma da doença que sucede nos homozigotos SS. Além disso, o gene da HbS pode se associar com outras anormalidades hereditárias das Hb, como hemoglobina C (HbC), hemoglobina D (HbD), beta-talassemia, entre outros, gerando combinações que também são sintomáticas, denominadas, respectivamente, hemoglobinopatia SC, hemoglobinopatias SD, S/beta-talassemia. No grupo, todas essas formas sintomáticas do gene da HbS, em combinação são definidas como doenças falciformes. (24)

A anemia falciforme corresponde à homozigose para o gene β , ao qual se sucede de uma herança de um gene anormal da mãe e outro do pai. Esta então é a forma mais grave das síndromes falciformes. Nesta patologia há ausência da HbA do adulto e uma forte produção da hemoglobina fetal HbF. A heterozigose para a HbS não apresentam nenhuma anormalidade hematológica, sendo o nível e morfologia eritrocitária normal. (25)

2.3 Sintomas

Geralmente após os 6 primeiros meses de vida, as crianças começam a desenvolver os sintomas, processo ao qual se ocasiona devido a diminuição gradativa dos níveis de hemoglobina F. (26)

Observa-se, na primeira infância, uma esplenomegalia consequentemente devido a congestão do grupo da polpa vermelha relacionado ao sequestro de eritrócitos falcizados nos cordões esplênicos e sinusóides, que progride com a geração de trombose e infartos, resultando com a atrofia e fibrose do órgão. A auto-

esplenectomia, é um fenômeno que ocorre geralmente até os 5 anos de idade. Entretanto, mesmo antes da auto esplenectomia, a capacidade fagocítica mediada por opsoninas e a produção de anticorpos são afetadas em consequência da persistente agressão esplênica, levando à asplenia funcional, que se torna permanente em torno do sexto ao oitavo ano de vida. (27)

A partir da adolescência outras complicações surgem, como as úlceras nos tornozelos de difícil cicatrização, que se não tratadas precocemente, evoluem rapidamente. A Fibromialgia (FM) é comum aparecer também na adolescência, acometendo mais mulheres, designando como um quadro de dor musculoesquelética difusa, intermitente, estando associada a alterações de humor (depressão, ansiedade), distúrbios de sono e sensação de fadiga. As queixas de outras dores recorrentes, colo irritável, edema subjetivo, parestesias e distúrbios do sono também são comuns. Estes sintomas tem uma piora estando então relacionados ao estilo de vida das crianças e dos adolescentes associados as situações de estresse, fadiga, ansiedade e depressão. (28;29)

Nos indivíduos adultos, queda da quantidade de hemoglobina, consequente da destruição das hemácias falciformes pelo sistema imunológico, acomete todo o organismo gerando, além de uma deficiência na oxigenação dos tecidos, uma anemia crônica que leva a sérias complicações do sistema cardiovascular. (22)

A anemia falciforme pode se manifestar de forma diferente em cada indivíduo. Seus sintomas gerais estão relacionados com as crises de dor, porém, a icterícia é o sinal mais frequente devido à hemólise. A síndrome mão-pé que é conhecida pelo inchaço, dor e vermelhidão decorrente do comprometimento da microcirculação, também é uma condição bastante encontrada, estes pacientes são mais propensos a infecções, por possuírem maior facilidade de desenvolverem quadros de pneumonia e meningites. (28)

Como consequência de processos vaso-oclusivos repetidos no baço, os doentes falciformes têm função esplênica diminuída (asplenia funcional), que leva a uma significativa redução na capacidade imunológica de combater infecções por diversos microrganismos. A grande dificuldade de opsonização ocasiona que esses pacientes sejam particularmente susceptíveis às infecções por *Pneumococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae* e (germes encapsulados). (3)

2.4 Diagnóstico e tratamento

As anemias hereditárias ainda não possuem cura, mas podem ser tratadas. Entretanto, quando o diagnóstico é feito precocemente e oferecendo tratamento de forma adequada, com auxílio dos meios disponíveis atualmente, há uma significativa redução da morbidade e mortalidade. (30)

Comumente é essencial o envolvimento e a participação da família em todo o tratamento, podendo participar tirando suas dúvidas e dando sua opinião dentre os mais diversos casos as famílias desconhecem esta patologia de caráter genético e desconhecem a sua fisiopatologia e provavelmente não tiveram uma investigação adequada para uma confirmação correta do diagnóstico tanto clínico quanto laboratorial. (30;31)

Desde 1976, recomenda-se o teste de eletroforese de hemoglobina nos exames para a doação de sangue no Brasil por ser muito importante no prognóstico das doenças com Hb variantes. A triagem da população quanto aos pacientes portadores heterozigotos do traço falciforme é importante para se iniciar o tratamento com o aconselhamento genético, frisando a importância de se tratar precocemente, pois a união entre dois heterozigotos AS, podem nascer crianças com anemias hemolíticas crônica incuráveis. (32)

O diagnóstico da anemia falciforme é realizado no exame do teste do pezinho, ao qual oferece diagnóstico das doenças de caráter hereditário. A identificação desta doença precocemente ajuda no controle, evitando que ocorra complicações da mesma. Os exames laboratoriais existentes como o hemograma completo, evidenciam a presença de uma anemia de caráter grave, onde há a redução das Hbs, redução do hematócrito, aumento dos reticulócitos e a presença típica de células falcizadas nos esfregaços corados. (31)

O diagnóstico precoce tem discernido eficácia com grande impacto na morbidade e mortalidade dos pacientes, pois permite introduzir precocemente aos recém-nascidos afetados em programas de assistência médica específica. Educar e auxiliar os pais na assimilação dos primeiros sintomas e sinais das complicações de risco e auxiliar como se proceder para buscar uma intercessão médica apropriada é de grande êxito para um tratamento adequado. (33)

O aconselhamento genético pode ajudar a reduzir a incidência das hemoglobinopatias. Destaca se, também, a relevância da triagem neonatal de heterozigotos assintomáticos, já que esses indivíduos, diagnosticados em grande quantidade, correm risco de serem rotulados erroneamente como doentes (3;34)

O acompanhamento ambulatorial tem o objetivo não só de avaliação periódica dos diversos órgãos e sistemas, mas também ,detectar precocemente possíveis alterações, entretanto deve se orientar os pacientes e seus familiares sobre a doença. A geração de vínculo dos familiares e pacientes com a equipe de saúde é fundamental, pois facilita a compreensão sobre a doença e conseqüentemente evita que os mesmos procurem diferentes hospitais, permanecendo com o acompanhamento em um único centro de referência. (35)

Na anemia falciforme não existe tratamento específico, portanto são desenvolvidas e utilizadas medidas gerais e preventivas como realização de exames sanguíneos, como o pré-natal minimizando assim as complicações tardias que são no entanto mais difíceis de serem evitadas e controladas, voltado então para uma melhoria da qualidade de vida e sobrevida dos pacientes. (36)

3 ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O aconselhamento genético são divididos em três etapas: anamnese, exame físico com investigações complementares, e hipóteses diagnósticas. (33)

Na primeira etapa inicia-se com a anamnese ao qual consiste em uma entrevista a respeito do histórico familiar do casal. Ao decorrer da consulta, o geneticista investiga se há histórico de doenças genéticas e hereditárias nas famílias, se alguém da família já passou por problemas ou perdas durante a gestação, se há consanguinidade entre os parceiros e a ascendências étnicas do casal. Pacientes afro descendentes possuem maior probabilidade de desenvolverem anemia falciforme. (34)

Na segunda etapa (exame físicos e complementares é realizado um conjunto de exames do casal envolvido dentre eles, o cariótipo (pesquisa de doenças relacionadas ao cromossomo), tipagem de Rh, dosagem hormonal e eletroforese de hemoglobina. Com os resultados obtidos nas primeira e segunda fase, o especialista

ou até mesmo o Biomédico estabelece se há risco de transmissão genética na família e também o padrão de herança genética. (23)

O aconselhamento genético pode ser feito em clínicas privadas, consultórios médicos, serviços de saúde pública e serviços de genética médica ligados a universidades. Ao detectar a ocorrência de uma doença genética na criança, os pais poderiam ter decisão de conceber outro filho ou não. A esta questão, é importante ressaltar que a escolha de ter um filho é decisão única e exclusiva do casal e não uma responsabilidade do médico. (33)

O aconselhamento genético então possui a finalidade de orientar os pacientes portadores do traço falciforme, sobre a tomada de decisões em relação à reprodutividade, orientando e informando-os sobre os aspectos desfavoráveis da doença, diminuindo as severidades dos sintomas e tratamento adequado auxiliando em um diagnóstico precoce. (3)

Esse tipo de auxílio é pouco utilizado, sendo realizado apenas em alguns países, nos hospitais de âmbito público e privado, nos grandes centros e em centros de referência para a doação de sangue. (36)

“O aconselhamento genético foi criado com a finalidade de ajudar pessoas a resolverem seus problemas no campo da hereditariedade. É um processo que lida com a ocorrência de uma doença hereditária em uma família, ajudando-a à compreender como a herança genética contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos envolvendo aspectos educacionais e reprodutivos.” (30)

Os indivíduos são conscientizados da ocorrência da doença, sem serem privados do seu direito de escolha e decisão reprodutiva, o profissional envolvido deve assumir uma atitude imparcial, tratando com os pacientes vários aspectos de primórdio, além de mencionar os riscos genéticos disponível e a sua eficiência, o grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença, o prognóstico, ressaltar a importância do diagnóstico precoce. (36)

O aconselhamento não pode estar baseado em hipóteses diagnósticas, é preciso estabelecer previamente se o paciente é homocigoto ou heterocigoto. O exame laboratorial de ambos os genitores sempre é conveniente. Os pacientes homocigotos que receberam transfusão sanguínea recente não devem ser enleados, aos exames eletroforético, com portadores heterocigotos do traço falciforme. (34)

O aconselhamento genético, comumente a todos os outros procedimentos de genéticas humana, baseia-se em cinco princípios éticos básicos: autonomia, privacidade, justiça, igualdade e qualidade, visando cuidar e auxiliar de forma comunicativa, interativa e informativa, com o propósito de não obter nenhuma dúvida quanto ao tratamento e a sua duração. (36)

O diagnóstico tardio da doença pode ocasionar a diversos problemas econômicos e sociais, dentre eles a falta de oportunidades profissionais para o portador desta hemoglobinopatia. Além disso, quando se tem o diagnóstico precoce, é possível que haja a possibilidade de intervenção com o aconselhamento genético, ao qual possibilita os casais a entenderem qual a chance e porcentagem de se gerar uma criança com a doença. (24)

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É importante ressaltar que o Aconselhamento Genético é um processo que compreende o diagnóstico de pessoas afetadas com doenças de caráter genético, seus possíveis riscos, e quanto a orientações mediante a realização de testes específicos, analisando e interpretando os exames genéticos.

O Biomédico é um profissional que possui papel fundamental na triagem e diagnóstico das doenças hereditárias. Os seus conhecimentos inerentes às doenças são amplos e de alta qualidade, tornando o um profissional apto a monitorar e orientar os envolvidos de forma precisa e correta, instruindo de forma ética os seus pacientes a terem postura na decisão quanto a reprodução.

Com este contexto o trabalho ao qual foi descrito teve como êxito proporcionar um conhecimento mutuo primeiramente para eu como pesquisadora e também para as pessoas que forem fazer a leitura do mesmo, designando assim então uma aprendizagem de forma coerente e precisa que desperte ainda mais a ânsia do saber e ocasionar uma melhora na vida dos pacientes que possuem predisposição as doenças de caráter genético.

REFERÊNCIAS

1 Murao M, Ferraz MHC. Traço falciforme: heterozigose para hemoglobina S. Rev. bras. hematol. hemoter. 2007; 29(3): p 223-225.

2 Brunoni Décio. Aconselhamento Genético. Ciênc. saúde coletiva [Periódico na Internet] 2002 [acesso em 15 nov 2015]; 7(1): p 101-107. Disponível em: http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232002000100009&lng=pt

3 Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de Diagnóstico e Tratamento das Doenças Falciformes. Brasília: Ministério da Saúde; 2002.

4 Ramalho AS, Magna LA, Paiva e Silva RB. A Portaria no 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. Cad. Saúde Pública. v.19, n.4, p.1195-1199, 2003. ARTIGO 2,1.

5 Guimarães CTL, Coelho GO. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. Ciênc. saúde coletiva [Internet] 2010 [acesso em 15 nov 2015]; 15(1): p 1733-1740. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000700085&lng=en

6 Reis PRM, Araújo LMM, Penna KGBD, Mesquita MM, Castro FS, Costa SHN. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2006 [acesso em 02 nov 2015]; 28(2): 149-152. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842006000200017&lng=en

7 Ramalho AS, Magna LA. Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2007 [acesso em 15 nov 2015]; 29(3): 229-232. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842007000300008&lng=en

8 Rapaport SI. Hematologia: Introdução. 2. ed. São Paulo: Roca;1990

9 Zago AM, Falcão RPR. Hematologia: fundamentos e prática. São Paulo: Editora Atheneu; 2004

10 Moreira HW. Hemoglobinopatias no Brasil: um tema inesgotável. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2000 [acesso em 15 nov 2015]; 22(1): 3-4. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-8484200000100002&lng=en

11 Moraes KCM, Galioti JB. A doença falciforme: um estudo genético-populacional a partir de doadores de sangue em São José dos Campos, São Paulo, Brasil. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet].2010 [acesso em 02 nov 2015]; 32(4): 286-290. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842010000400004&lng=en

12 Lehninger A L. Princípios de Bioquímica. 4. ed. Savier; 2006.

13 Leoneli GG, Imperial RE, Marchi DPS, Naoum PC, Domingos CRB. Hemoglobinas anormais e dificuldade diagnóstica. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2000 [acesso em 28 out 2015]; 22(3): 396-403. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-8484200000300006&lng=en

14 Domingos CRB. Prevenção das hemoglobinopatias no Brasil: diversidade genética e metodologia laboratorial. [Tese]. São José do Rio Preto: Universidade Estadual Paulista; 1993.

15 Ramalho AS, Duchovni IS. Hemoglobinopatias: hipótese da malária e efeito materno. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2005 [acesso em 15 nov 2015]; 27(2): 144-145. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842005000200018&lng=en

16 Souza CG. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético. Sociedade e Estado, v. 21, n. 1, p. 267-269; 2006.

17 Verrastro T, Lorenzi TF, Wendel Neto S. Hematologia e Hemoterapia: fundamentos de morfologia, fisiologia, patologia e clinica. São Paulo: Atheneu; 2006.

18 Silva RBP, Ramalho AS. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. Cad. Saúde Púb. [Internet] 1997 [acesso em 15 nov 2015]; 13(2): 285-294. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X1997000200018&lng=en

19 Cançado RD, Jesus JA. A doença falciforme no Brasil. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2007 [acesso em 15 nov 2015]; 29(3): 204-206. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842007000300002&lng=en

20 Sommer CK, Goldbeck AS, Sandrine CW, Castro SM. Triagem neonatal para hemoglobinopatias: experiência de um ano na rede de saúde pública do Rio Grande do Sul, Brasil. Cad. Saúde Pú. [Internet] 2006 [acesso em 15 nov 2015]; 22(8): 1709-1714. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2006000800019&lng=en

21 Wang WC. Sickle cell anemia and other sickling syndromes. In Greer JP (Eds). Wintrobe's Clinical Hematology. Lippincott Williams & Wilkins. 11. ed. Philadelphia: Saunders; 1999. p 1293-1311.

22 Martins WA, Mesquita ET, Cunha DMaria, Ferrari AH, Pinheiro LAF, Romêo LJM et al. Alterações cardiovasculares na anemia falciforme. Arq. Bras. Cardiol. [Internet] 1998 [acesso em 15 nov 2015]; 70(5): 365-370. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X1998000500012&lng=pt

23 Rosa D, Ferris F, Garcia P. Hematologia-análise, coletas, doenças do sangue, tratamentos. São Paulo: Editora DCL; 2012.

24 Silva RBP, Ramalho AS, Cassoria RMS. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil. Rev. Saúde Pú. [Internet] 1993 [acesso em 15 set 2015]; v. 27, n. 1, p. 54-58. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-89101993000100009&script=sci_arttext

25 Scott-Conner CEH, Brunson CD. In: Embury SH, Hebbel RP, Mohandas N, Steiberg MH. Sickle Cell Disease: Basic Principles and Clinical Practice. New York: Raven Press; 1994. p. 809-827.

26 Lobo C, Marra VN, Silva RMG. Crises dolorosas na doença falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2007 [acesso em 02 nov 2015]; 29(3): 247-258. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842007000300011&lng=pt

27 Hokama NK, Hokama POM, Machado PEA, Matsubara LS. Interferência da malária na fisiologia e na fisiopatologia do eritrócito: parte 2: Fisiopatologia da malária, da anemia falciforme e suas inter-relações. J Bras Med. 2002; 83:40-8.

- 28 Martins A, Moreira DG, Nascimento EM, Soares E. O autocuidado para o tratamento de úlcera de perna falciforme: orientações de enfermagem. Esc. Anna Nery [Internet] 2013 [acesso em 02 nov 2015]; 17(4): 755-763. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-81452013000400755&lng=pt
- 29 Costa PJMS, Vilela RQB, Cipolotti R, Figueiredo MS. Diversidade clínica e laboratorial no haplótipo bantu da anemia falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [Internet] 2006 [acesso em 02 nov 2015]; 28(1): 40-44. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842006000100010&lng=pt
- 30 Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. Cad. Saúde Públ. [Internet] 2005 [acesso em 02 nov 2015]; 21(3): 747-755. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2005000300008&lng=pt
- 31 Yanaguizawa M, Taberner GS, Cardoso FNC, Natour J, Fernandes ARC. Diagnóstico por imagem na avaliação da anemia falciforme. Rev. Bras. Reumatol. [Internet] 2008 [acesso em 15 nov 2015]; 48(2): 102-105. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0482-50042008000200007&lng=pt
- 32 Silva RBP, Ramalho AS. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. Cad Saude Pub. [Internet] 1997 [acesso em 10 nov 2015]. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0102-311X1997000200018&script=sci_abstract&lng=pt
- 33 Ministério da Saúde. Programa de Anemia Falciforme do Ministério da Saúde: Rede de informações sobre bioética. Brasília; 1998.
- 34 Souza, CG. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético. Sociedade e Estado [Internet] 2006 [acesso em 15 nov 2015]; 21(1), 267-269. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-69922006000100018&lng=en&lng=pt.
- 35- Zago AM, Falcão RP, Pasquini R. Hematologia Fundamentos e Prática. Rio de Janeiro: Atheneu; 2001. p. 289-307.

36 Ramalho AS. Aconselhamento Genético, Orientação Genética e Informação Genética. Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e Outras Hemoglobinopatias. Brasília, Ministério da Saúde. 2006. pp. 1-7

ABSTRACT

IMPORTANCE OF EARLY DIAGNOSIS AND GENETIC COUNSELLING IN PATIENTS WITH FALCIFORM DISEASE

Genetic counseling has as primordium, guide people about taking decisions in relation to reproduction and heredity, assisting in the choice of bear children with genetic diseases, including falciform anemia. This hereditary disease has a high rate in Brazil, which consequently can develop aggressively thus harming the development and the individual life quality. The article to which was written had as purpose to study over the sickle cell disease with an emphasis on falciform anemia, seeking to inform the importance of genetic counseling for patients with anemia and the sickle cell trait. A bibliographic review was made, by exalting the characteristics of the disease, their complications, the importance of having a early and correct diagnosis and the reflection on the treatment. Highlighting the importance of genetic counseling and the need to have an early diagnosis program and genetic counseling, psychological and social effective. It concludes that this program of prevention and assistance is of paramount importance for patients with such genetic diseases as it leads an improvement in life quality and prevents in early way and objectively.

Key words: Genetic counseling. Hereditary anemias. Falciform. Diagnosis.

AGRADECIMENTO

Agradeço primeiramente a Deus que me sonda e nunca me desampara, sem a fé nele eu sei que não chegaria a onde hoje ele me possibilita desfrutar de tamanha alegria. Me formar é como aprender a dar o primeiro passo e poder ter a certeza de que prosseguirei com meus esforços e ajuda de quem me acompanhou nesta jornada longa, gasta e cansativa mas porém no final é de grande êxito e me proporciona tamanha felicidade.

É tanta alegria que não cabe em mim não tenho como explicar o que estou sentindo. Quero de uma forma simples e singela demonstrar e tentar retribuir um pouco aos que me ajudaram de coração. Ao meu professor e orientador Bruno Tolentino Caixeta obrigada por me auxiliar e me ajudar a crescer e por me suportar, afinal foram tantos puxões de orelha até chegar aqui no fim desta caminhada e início de uma nova etapa em minha vida.

Aos meus pais José Pereira e Léia Maria que amo tanto somente Deus para retribuir, sem vocês não chegaria a lugar nenhum, não tenho palavras para mensurar o meu sentimento apenas a digo vocês que são o meu alfa e ômega. Ao meu namorado Lucas, meus irmãos, meus amigos tios e padrinhos simplesmente obrigada por tudo pelas orações, carinho e compreensão sem vocês nada poderia. Cada dia que vivemos é uma oportunidade que não volta, por isso, devemos sempre pedir a direção de Deus no início e lembrar de agradecer no final.