

A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme

The importance of genetic counseling at sickle cell anemia

Cíntia Tavares Leal Guimarães¹
Gabriela Ortega Coelho²

Abstract *The genetic counseling has the purpose of guiding people through a conscientious and balanced decision making process regarding procreation, helping them to understand how the hereditary succession can contribute for the occurrence or risk of recurrence of genetic illnesses, as it is the case of the sickle cell anemia. This type of anemia is the most prevalence hereditary illness in Brazil and has clinical complications that can harm the development, the quality of life and lead to death. The present article has the objective to clarify the importance of the genetic counseling for the anemia carriers or falciform trace, aiming at to point out the main characteristics of this illness, its complications and how the diagnosis is made. The study was based on the bibliographical method, looking for studies that deal with this type of anemia and genetic counseling relating them with guidelines and data from the Health Ministry. Based on the found data, we infer the importance of genetic counseling for the individuals who present the heterozygote form of sickle cell anemia - the falcemic trace - and highlight the need to implement precocious diagnostics programs and genetic and social/psychological orientation for those with the disease or falciform trace.*

Key words *Genetic counseling, Sickle cell anemia, Public health, Hereditary illness*

Resumo *O aconselhamento genético tem a finalidade de orientar as pessoas sobre a tomada de decisões a respeito da procriação, ajudando-as a entender como a hereditariedade pode colaborar para a ocorrência ou risco de recorrência de doenças genéticas, como é o caso da anemia falciforme. Esta anemia é a doença hereditária de maior prevalência no Brasil, com complicações clínicas que podem prejudicar o desenvolvimento, a qualidade de vida e levar à morte. O presente artigo tem o intuito de elucidar a importância do aconselhamento genético para os portadores de anemia ou traço falciforme, visando salientar as principais características dessa doença, suas complicações e como é feito o diagnóstico e a captação desses doentes. O estudo realizado foi embasado no método bibliográfico, buscando estudos que dissertam sobre esse tipo de anemia e aconselhamento genético, correlacionando-os com as diretrizes e dados do Ministério da Saúde. A partir dos dados encontrados, infere-se a importância do aconselhamento genético para os indivíduos que apresentam a forma heterozigota da anemia falciforme - o traço falcêmico - e destaca-se a necessidade de implantação de programas de diagnóstico precoce e de orientação tanto genética quanto social e psicológica para as pessoas que possuem a doença ou o traço falciforme.*

Palavras-chave *Aconselhamento genético, Anemia falciforme, Saúde pública*

¹ Departamento de Biologia Médica, Laboratório Central de Saúde Pública. Quadra 601 Sul Avenida LO-15, Conjunto-02, Lote-01, Plano Diretor Sul. 77016-336 Palmas TO. cinthiatlg@superig.com.br

² Universidade Federal do Tocantins.

Introdução

A anemia falciforme, expressão clínica da homozigose do gene da hemoglobina S, configura-se como um problema de saúde pública no Brasil por ser a doença hereditária de maior prevalência no país.

Por se tratar de uma doença genética, a hereditariedade é a questão primordial dessa patologia; por isso o aconselhamento genético possui importância fundamental, pois tem o intuito de orientar os pacientes portadores do traço falciforme sobre a tomada de decisões em relação à reprodutividade e ajudar a compreender outros aspectos da doença, como o sofrimento, tratamento, prognóstico, etc.

Esse tipo de serviço é pouco realizado no país, sendo oferecido em hospitais universitários, alguns hospitais públicos nos grandes centros e nos centros de referência para a doação de sangue.

Este artigo retrata a importância do aconselhamento genético na anemia falciforme, principalmente para os portadores do traço falciforme (heterozigotos), como forma de prevenção e, principalmente, porque as terapias gênicas são limitadas e ainda não há cura para esta doença.

Método

Trata-se de uma revisão bibliográfica, embasada nas literaturas pesquisadas, que tenta fundamentar a importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. Para tanto, foi utilizado o método bibliográfico, investigando-se as literaturas e estudos que dissertam sobre esse tipo de anemia e sobre aconselhamento genético, correlacionando-os com as diretrizes e dados do Ministério da Saúde, provando com isto a necessidade de haver a implantação de um departamento ou seção de aconselhamento para melhoria de vida e controle dos pacientes portadores da anemia ou do traço falciforme. Os dados levantados possibilitaram a construção de um referencial teórico indiscutível, que justifica essa necessidade, possibilitando o alcance real das metas e prioridades de seu planejamento.

Aconselhamento genético

O aconselhamento genético foi criado com a finalidade de ajudar pessoas a resolverem seus problemas no campo da hereditariedade¹. É um processo que lida com a ocorrência ou o risco de

ocorrência de uma doença hereditária em uma família, ajudando-a a compreender como a herança genética contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos, envolvendo aspectos educacionais e reprodutivos².

Portanto, o aconselhamento genético apresenta um caráter assistencial, pois orienta indivíduos ou famílias sobre a tomada de decisões conscientes e equilibradas a respeito da procriação, sendo diferente da eugenia, pois visa primordialmente a defesa dos interesses dos pacientes e da família e não os da sociedade³.

De acordo com alguns autores³, os indivíduos são conscientizados do problema, sem serem privados do seu direito de decisão reprodutiva, e o profissional envolvido deve assumir uma atitude imparcial, discutindo com os pacientes vários aspectos além do risco genético em si, tais como o tratamento disponível e a sua eficiência, o grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença, o prognóstico, a importância do diagnóstico precoce, etc.

A realização do exame laboratorial do cônjuge (ou do futuro cônjuge) e dos filhos é uma dessas decisões. Se um casal é formado por dois heterozigotos, poderá decidir sobre ter filhos ou não, sendo que estarão conscientes do risco de 25% de nascer uma criança homozigota e saberão da importância da realização do exame laboratorial precoce¹.

O aconselhamento não pode estar baseado em hipóteses diagnósticas; é preciso estabelecer previamente se o paciente é um homozigoto ou um heterozigoto. O exame laboratorial de ambos os genitores sempre é conveniente. No caso da anemia falciforme, a hemoglobina S deve ser sempre confirmada e diferenciada de outras hemoglobinas anômalas mais raras, que apresentam a mesma migração eletroforética em pH alcalino. Os pacientes homozigotos que receberam transfusão sanguínea recente não devem ser confundidos, ao exame eletroforético, com portadores heterozigotos do traço falciforme¹.

A transferência dessas informações para o paciente apresenta vários aspectos que devem ser levados em consideração, incluindo-se a receptividade, tanto emocional quanto intelectual, dos indivíduos orientados⁴. Portanto, é uma atividade complexa, em virtude das implicações que traz à vida das pessoas orientadas e pelas especificidades das informações genéticas como, por exemplo, o entendimento por uma pessoa leiga a respeito da herança genética. Os pais de uma criança com anemia falciforme têm dificuldade para entender como o filho herdou uma doença em

virtude de características genéticas que eles carregam. “Como pode um casal normal gerar um filho portador de uma doença tão grave?” Além disso, há a dificuldade de compreender a probabilidade dessa ocorrência, sendo que a cada gestação sempre haverá 25% de risco da criança nascer com a enfermidade⁵.

Outra complexidade está ligada ao fato da informação genética fazer parte da formação pessoal do paciente e demais membros da família, pois diz respeito à dignidade, à identidade e à integridade da pessoa e deve ser mantida sob sigilo. A falta de um acordo sobre esses princípios éticos pode representar uma ameaça aos direitos humanos e à saúde pública.⁶ Além disso, o próprio processo de aconselhamento genético pode provocar reações emocionais e distúrbios psicossociais, que merecem ser reconhecidos e tratados. Por isso, o programa ideal deve contar, sempre que possível, com a participação de profissionais paramédicos, sobretudo psicólogos e assistentes sociais.

O aconselhamento genético, como todos os outros procedimentos de genética humana, fundamenta-se em cinco princípios éticos básicos: autonomia, privacidade, justiça, igualdade e qualidade. O princípio da autonomia estabelece que os testes genéticos devem ser estritamente voluntários, levando ao aconselhamento apropriado e a decisões absolutamente pessoais. O princípio da privacidade determina que os resultados dos testes genéticos de um indivíduo não podem ser comunicados a nenhuma pessoa sem o seu consentimento expresso, com exceção de seus responsáveis legais. O princípio da justiça garante proteção aos direitos de populações vulneráveis, tais como crianças, pessoas com retardamento mental ou problemas psiquiátricos ou culturais especiais. O princípio da igualdade rege o acesso igual aos testes, independentemente de origem geográfica, raça e classe socioeconômica. Finalmente, o princípio da qualidade assegura que todos os testes oferecidos devem ter especificidade e sensibilidade adequadas, sendo realizados em laboratórios capacitados e com monitoração profissional e ética¹. As instituições que oferecem este tipo de serviço devem garantir o sigilo dos diagnósticos e arquivar a documentação dos seus clientes em local privado e seguro. No Brasil, a maioria dos centros de aconselhamento genético está localizada nos hospitais universitários, em alguns hospitais públicos e nos centros de referência para a doação de sangue e as sessões de orientação genética ocorrem, preferencialmente, no período neonatal para fins de diagnóstico ou

de planejamento reprodutivo futuros, ou em centros de doação de sangue. Os protocolos de triagem para os doadores de sangue incluem, além de exames para doenças infecto-contagiosas, testes para determinadas alterações genéticas que interferem na qualidade do sangue, como é o caso do traço falciforme⁶.

No país, a maioria dos pacientes e famílias acometidas de doenças genéticas desconhece sua condição médica e não foram investigadas de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos envolvidos. Isso significa que a maioria desses pacientes é atendida pelo sistema de saúde e não tem sua condição diagnosticada e/ou esclarecida².

Segundo pesquisadores⁷, de acordo com a configuração demográfica e racial do país, a informação genética sobre o traço e anemia falciformes vem sendo priorizada pelo governo federal nos últimos tempos, com a instituição de programas voltados ao combate da morbimortalidade decorrente da anemia falciforme, como o Programa Anemia Falciforme (PAF), criado em 1996, cujo objetivo principal é o de promover e implementar ações que melhorem a qualidade de vida das pessoas com doença falciforme e disseminar informações relativas à doença. Tais medidas justificam-se em virtude da significativa dimensão epidemiológica que a doença apresenta, pois estima-se o nascimento de setecentos a mil novos casos anuais de doenças falciformes no país, configurando-se, portanto, como um problema de saúde pública⁴.

O envolvimento da sociedade com os problemas de saúde genéticos teria muito efeito, pois mais pessoas teriam acesso a informações a respeito dessas doenças, incentivando, apoiando e ajudando a criar associações e grupos de pacientes, famílias e interessados em certa doença ou grupo de doenças genéticas. Experiências desse tipo existem no Brasil, tanto na forma de associações como em trabalhos comunitários². Contudo, qualquer iniciativa de educação para a genética é um projeto delicado, porque a informação genética toca em questões fundamentais da identidade e da privacidade da pessoa⁸.

Considerações gerais sobre a anemia falciforme

A anemia falciforme é a doença genética de maior prevalência na população brasileira, em razão, principalmente, dos grupos raciais negros oriundos das correntes migratórias escravistas, bem como do processo de miscigenação⁶.

Segundo o Ministério da Saúde, as prevalências referentes à anemia falciforme permitem estimar a existência de mais de dois milhões de portadores do gene da hemoglobina S (HbS) e mais de oito mil afetados com a forma homozigótica (HbSS) no Brasil.

A doença é causada por uma mutação no gene da globina beta da hemoglobina, dando origem a uma hemoglobina anormal, denominada hemoglobina S (HbS), que substitui a hemoglobina normal denominada hemoglobina A (HbA). Somente os homozigotos SS possuem a anemia falciforme. Em geral, os pais são portadores assintomáticos de um único gene afetado (heterozigotos), produzindo HbA e HbS (AS), transmitindo cada um deles o gene alterado para a criança, que assim recebe o gene anormal em dose dupla (homozigoto SS)⁴.

Na hemoglobina S, ocorre uma mutação de ponto (GAG->GTG) que leva à substituição de um ácido glutâmico por uma valina na posição 6 da cadeia beta da hemoglobina. Esta substituição acontece na superfície da molécula, alterando sua carga e mobilidade eletroforética. Quando completamente oxigenada, a HbS é solúvel, mas quando o oxigênio é retirado, ocorre polimerização com consequente falcização das hemácias (hemácias em forma de foice), ocasionando enrijecimento e consequente encurtamento da vida média dos glóbulos vermelhos, fenômenos de vaso-oclusão e episódios de dor e lesão de órgãos. As hemácias deformadas e enrijecidas sobrevivem menos na circulação e a sua destruição precoce é a principal causa de anemia⁴.

O processo inicial da falcização é a polimerização da desoxihbs. Sob desoxigenação, devido à presença da valina na posição 6, estabelecem-se contatos intermoleculares que seriam impossíveis na hemoglobina normal. Estas hemoglobinas polimerizadas se agregam e, quando grandes, formam os tactóides (cristais fluidos), que são rígidos e deformam a célula, fazendo-a assumir a forma de foice. Este fenômeno é reversível com a oxigenação, desde que a membrana da célula não esteja definitivamente alterada⁹.

Vários fatores influenciam o grau de polimerização da desoxiHbS nas células vermelhas: o grau de desidratação celular, o tempo de trânsito dos glóbulos vermelhos na microcirculação, a concentração de hemoglobina corpuscular média (CHCM), entre outros⁴.

A desidratação celular aumenta a concentração de hemoglobina corpuscular média (CHCM), facilitando a falcização, por aumentar a possibilidade de contato entre as moléculas de HbS.

O espaço de tempo durante o qual a HbS permanece desoxigenada também é importante, pois quanto maior o tempo sem oxigênio, maior a possibilidade de polimerização. Existe também maior tendência à falcização nos locais do organismo onde a circulação é lenta, como acontece, por exemplo, no baço. Já a acidose diminui a afinidade da hemoglobina pelo oxigênio, aumentando a polimerização.

A polimerização da HbS pode gerar transformações na membrana celular, como a perda de K⁺ e água, tornando estas células desidratadas e com consequente aumento da CHCM. A membrana do eritrócito torna-se alterada, assumindo uma conformação rígida e irreversivelmente falcizada⁹. Depois de todas estas modificações, os eritrócitos são destruídos pelo sistema monocítico fagocitário, gerando anemia hemolítica crônica.

As alterações laboratoriais mais comuns na anemia falciforme são redução dos valores de hemoglobina, baixo hematócrito, aumento do número de reticulócitos e diminuição da vida média dos eritrócitos. Células falcizadas são frequentes em esfregaços corados. Outras alterações laboratoriais indicativas de hemólise aumentada também ocorrem, tais como aumento de bilirrubina indireta, aumento de desidrogenase láctica e diminuição da haptoglobina¹⁰.

A anemia falciforme caracteriza-se por apresentar uma variabilidade clínica bastante influenciada por fatores adquiridos e hereditários. Entre os fatores adquiridos mais relevantes estão os níveis sociais e econômicos, como, por exemplo, a qualidade e o acesso à assistência médica, condições de trabalho, qualidade de moradia e higiene, alimentação, educação e doenças infecciosas associadas⁴.

Já os fatores genéticos são influenciados por três características: os haplótipos associados ao gene da HbS, os níveis de hemoglobina fetal (inversamente associados à gravidade evolutiva da doença) e a concomitância de alfa-talassemia⁴.

Os haplóides associados à anemia falciforme (gene da HbS) são: Senegal, Benin, Banto, Camarões e árabe-indiano. Cada haplóide apresenta uma evolução clínica característica. Quando associada aos haplótipos Senegal e árabe-indiano, apresenta evolução mais benigna do que aquela associada aos outros haplótipos, sendo que o haplótipo Banto pode ser, provavelmente, o que leva a um quadro clínico mais grave⁴.

A anemia falciforme possui grandes complicações clínicas que podem prejudicar o desenvolvimento, a qualidade de vida e pode levar a

morte, já que pode afetar vários órgãos (Quadro 1). É caracterizada por apresentar anemia hemolítica crônica acompanhada de icterícia, com aumento de reticulócitos e bilirrubina. Os pacientes apresentam episódios de infecções e enfartes pulmonares, crises dolorosas (dores abdominais e dores osteoarticulares), hipodesenvolvimento, úlceras de perna, acidente vascular cerebral e comprometimento crônico de múltiplos órgãos, sistemas ou aparelhos¹¹.

As infecções favorecem as crises e devem ser evitadas preventivamente através de imunização por antibiótico ou vacinas até os cinco anos de idade¹². A destruição do baço pode acarretar em morte principalmente nos primeiros anos de vida, já que estes se tornam mais suscetíveis a infecções bacterianas.

O aconselhamento genético e a anemia falciforme

A anemia falciforme é a doença hereditária mais frequente no Brasil, onde constitui um proble-

ma de saúde pública. E o traço falciforme é uma das condições genéticas mais frequentes em populações brasileiras, afetando de 6 a 10% dos negróides e cerca de 1% da população geral¹.

O traço falciforme é uma característica genética prevalente em virtude da quantidade de negros na população e do processo de miscigenação. Os estudos entre doadores de sangue mostram que a prevalência do traço falciforme é maior em estados da Região Nordeste, como é caso da Bahia, onde há maior presença de negros, e o traço falciforme é encontrado em 5,5% da população doadora de sangue, ao contrário, por exemplo, de cidades nas regiões Sul e Sudeste do país, onde a quantidade de negros é menor e, conseqüentemente, diminui a prevalência do traço falciforme⁴. O traço falciforme, no entanto, é encontrado em todas as regiões brasileiras e, por isso, a anemia falciforme é considerada uma das doenças genéticas mais importantes no cenário epidemiológico brasileiro¹³.

A real morbidade do traço falciforme é um assunto bastante controverso. As complicações clínicas são muito raras para alguns heterozigo-

Quadro 1. Principais manifestações clínicas e complicações das doenças falciformes.

| | |
|--|---|
| <p>Sistema linfo-hematopoiético</p> <ul style="list-style-type: none"> Anemia Asplenia Esplenomegalia crônica (rara) Episódios de sequestro esplênico agudo <p>Pele</p> <ul style="list-style-type: none"> Palidez Icterícia Úlcera de perna <p>Osteoarticular</p> <ul style="list-style-type: none"> Síndrome mão-pé Dores osteoarticulares Osteomielite Necrose asséptica da cabeça do fêmur Compressão vertebral Gnatopatia <p>Olhos</p> <ul style="list-style-type: none"> Retinopatia proliferativa Glaucoma Hemorragia retiniana | <p>Sistema nervoso central</p> <ul style="list-style-type: none"> Acidente isquêmico transitório Infarto Hemorragia cerebral <p>Cardiopulmonar</p> <ul style="list-style-type: none"> Cardiomegalia Insuficiência cardíaca Infarto pulmonar Pneumonia <p>Urogenital</p> <ul style="list-style-type: none"> Priapismo Hipostenúria, proteinúria Insuficiência renal crônica <p>Gastrointestinal e abdominal</p> <ul style="list-style-type: none"> Crises de dor abdominal Cálculos biliares Icterícia obstrutiva Hepatopatia <p>Geral</p> <ul style="list-style-type: none"> Hipodesenvolvimento somático Retardo da maturação sexual Maior suscetibilidade a infecções |
|--|---|

Fonte: Zago⁴.

tos AS, enquanto que, para outros, são relativamente frequentes, conferindo ao traço falcêmico uma significativa importância clínica¹. Conforme Failace¹⁰, ***Embora os heterozigotos apresentem teste de afoçamento positivo, eles são saudáveis. A HbS, em concentrações inferiores a 50% nos eritrócitos, não cristaliza nas tensões de oxigênio existentes in vivo, exceto em raras eventualidades de extrema anoxemia, tais como subida a grandes altitudes, falta de O₂ durante a anestesia, sobrevivência a afogamento, etc.***

Assim sendo, a triagem populacional de portadores heterozigotos do traço falciforme é normalmente justificada, mesmo por organismos internacionais, como a OMS, para fins de aconselhamento genético desses indivíduos. De fato, do casamento entre dois heterozigotos AS, ou do casamento de um indivíduo AS com heterozigotos de outras hemoglobinopatias também frequentes na população (hemoglobina C, α -talassemia, etc.), podem nascer crianças com anemia hemolítica crônica e incurável (anemia falciforme, doença SC, S-talassemia, etc.)¹.

As pessoas que apresentam risco de gerar filhos com síndromes falciformes têm o direito de serem informadas, através do aconselhamento genético, a respeito dos aspectos hereditários e demais conotações clínicas dessa doença. O aconselhamento genético não é, portanto, um procedimento opcional ou de responsabilidade exclusiva do geneticista, mas um componente importante da conduta médica, sendo a sua omissão considerada uma falha grave. Por outro lado, o aconselhamento genético apresenta importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, acarretando um alto grau de responsabilidade às instituições que o oferecem. Assim sendo, é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais habilitados e com grande experiência, dentro dos mais rigorosos padrões éticos³.

A maioria das políticas de saúde tem um caráter preventivo, pois direciona suas ações educativas às pessoas portadoras do traço falciforme mais do que aos doentes da anemia falciforme. Essa preferência pela prevenção vai ao encontro do reconhecimento das limitações das terapias gênicas, pois ainda não há cura para a anemia falciforme. Embora saudáveis, casais heterozigotos falcêmicos são considerados potenciais geradores de crianças com anemia falciforme; por isso, o esforço sanitário em identificá-los e orientá-los quanto ao risco genético, antes mesmo que iniciem seus projetos reprodutivos, cresce nos centros de doação de sangue no Brasil⁶.

Investigação do traço falciforme em doadores de sangue

Desde 1976, recomenda-se a inclusão da testagem de hemoglobinas no protocolo de exames para a doação de sangue no Brasil. Nessa época, foi sugerido que a investigação de hemoglobinas anômalas começasse a ser realizada nos serviços brasileiros de hemoterapia, sendo um procedimento duplamente útil, beneficiando simultaneamente o doador e o receptor de sangue. Enquanto que o receptor estaria sendo protegido do recebimento de hemácias anômalas, o doador, se identificado como portador do traço falciforme, poderia ser devidamente orientado sobre a sua condição¹⁴.

Atualmente, sabe-se que a transfusão de hemácias AS possui apenas algumas contraindicações bem específicas, ou seja, em transfusões de substituição total em recém-nascidos (sobretudo em prematuros), em pacientes com anemia falciforme em crise de falcização e em indivíduos sob hipóxia intensa¹.

Assim sendo, seria mais prático investigar nessas situações a presença da hemoglobina S diretamente no produto hemoterápico a ser usado (sangue total ou concentrado de hemácias), através de testes pré-transfusionais, sendo que atualmente existem testes capazes de demonstrar a presença da hemoglobina S em poucos segundos, sem exigir qualquer aparelhagem especializada¹.

Porém, isto não é feito, pois o sangue de todos os pacientes que fazem doação é passado por uma bateria de exames, dentre eles a pesquisa da hemoglobina S, sendo este último exame podendo ser utilizado como um método de seleção de doadores de sangue, fazendo uma triagem populacional, permitindo a identificação e a orientação genética de portadores do traço falciforme e de outras alterações hereditárias, como a hemoglobina C e a deficiência de G-6-PD¹.

Um estudo etnográfico realizado sugere que os centros de doação de sangue vêm se convertendo em espaços estratégicos para se identificar pessoas portadoras do traço falciforme e orientá-las quanto aos cuidados a serem adotados para reduzir a prevalência da anemia falciforme no Brasil. O curioso desse processo é que, muito embora no ano de 1970 já se projetasse a prevalência da anemia falciforme no país, a principal razão da implementação do teste genético no protocolo de doação de sangue era a garantia da saúde do receptor. Ainda hoje, o argumento de que o sangue com hemoglobinas AS apresenta restrições para a doação é válido para a medici-

na. Não são todas as pessoas que podem receber sangue com a hemoglobina AS, pois esse apresenta alterações incompatíveis com determinados quadros clínicos, como citado anteriormente⁶.

Atualmente, o teste genético para a identificação do traço falciforme apresenta uma outra justificativa e, para muitos teóricos da saúde pública, uma razão tão importante quanto a avaliação da qualidade do sangue: abrir espaço para a educação de pessoas portadoras do traço falciforme sobre o risco reprodutivo de gerarem crianças com anemia falciforme. Esse processo, no qual as pessoas são testadas e informadas sobre as características genéticas que possuem, é o aconselhamento genético¹.

Outro aspecto importante da pesquisa de HbS em todos os doadores é o da falta de consentimento destes para a investigação da hemoglobina S no seu sangue. Essa “infração ética” normalmente é justificada pelas indicações desse procedimento para fins de hemoterapia (proteção da saúde do receptor de sangue). Além disso, também não se pede ao doador de sangue autorização para investigação de HIV, hepatite, sífilis, doença de Chagas, etc. Assim sendo, os doadores examinados são conscientes da realização de alguns exames no seu sangue, embora vários não saibam que alguns testes genéticos são incluídos dentre esses exames.

O Hemocentro de Palmas (TO), ao detectar na triagem que o doador de sangue apresenta traço falciforme (Hb AS), entra em contato com este paciente, pedindo que compareça ao Hemocentro. O aconselhamento genético é realizado individualmente, pelo médico hematologista, e o paciente é orientado sobre a sua condição clínica e a importância do teste para o cônjuge ou companheiro e demais membros da família.

Os pacientes falcêmicos, quando diagnosticados pelo Hemocentro, recebem orientações e tratamento ambulatorial. Já em casos de crises falcêmicas, com necessidade de transfusão, o paciente é encaminhado ao hospital.

Considerações finais

O aconselhamento genético é uma importante ferramenta no campo das doenças hereditárias, pois aborda aspectos educacionais e reprodutivos que são imprescindíveis para a melhoria da qualidade de vida de pacientes portadores de determinadas patologias genéticas.

A anemia falciforme, por ser uma doença genética de grande destaque no cenário epidemiológico brasileiro, tem recebido atenção especial de inúmeros especialistas, pesquisas, movimentos sociais e do governo.

Como vimos anteriormente, ainda não há cura para a anemia falciforme e as terapias gênicas são limitadas. Isso direciona as ações no campo das doenças falciformes para a prevenção, ou seja, detectar pessoas que apresentem o traço falciforme e orientá-los através do aconselhamento genético.

No Brasil, a principal fonte de diagnóstico e captação de portadores do traço falciforme se encontra nos centros de referência para doação de sangue, onde são feitas também as sessões de aconselhamento genético.

O presente trabalho enfatiza a importância do aconselhamento genético para os indivíduos que apresentam a forma heterozigota da anemia falciforme - o traço falcêmico - e ressalta a necessidade de implantação de programas de diagnóstico precoce e de orientação tanto genética quanto social e psicológica para os indivíduos que possuem a doença e o traço falciformes.

Colaboradores

GO Coelho e CTL Guimarães trabalharam na concepção, pesquisa, metodologia e redação final.

Referências

1. Silva RBP, Ramalho AS. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Cad Saude Publica* [periódico na Internet]. 1997 [acessado 2006 out 30];13(2):[cerca de 10 p.]. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X1997000200018
2. Brunoni D. Aconselhamento Genético. *Cien Saude Colet* [periódico na Internet]. 2002 [acessado 2006 out 31];7(1):[cerca de 7 p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a09v07n1.pdf>
3. Ramalho AS, Magna LA, Silva RBP. A Portaria MS nº 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* [periódico na Internet]. 2002 [acessado 2006 out 31];24(4):[cerca de 7 p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/%0D/csp/v19n4/16867.pdf>
4. Zago M. *A anemia falciforme e doenças falciformes. Manual de doenças mais importantes por razões étnicas na população afro-descendente*. Brasília: Ministério da Saúde; 2001. p. 13-35.
5. Guedes C. *O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético* [dissertação]. Brasília (DF): Instituto de Ciências Sociais e Departamento de Sociologia, Universidade de Brasília; 2006.
6. Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. *Cad Saude Publica* [periódico na Internet]. 2005 [acessado 2006 nov 07];21(3):[cerca de 9 p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v21n3/08.pdf>
7. Diniz D, Guedes C. Anemia Falciforme: Um Problema Nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética. *Cad Saude Publica* [periódico na Internet]. 2003 [acessado 2006 out 31];19(6):[cerca de 10 p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v19n6/a20v19n6.pdf>
8. Diniz D, Guedes C, Trivelino A. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. *Cien Saude Colet* [periódico na Internet] 2005 [acessado 2006 out 31]; 10(2):[cerca de 8p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v10n2/a14v10n2.pdf>
9. Henry JB. *Diagnósticos clínicos e tratamento por métodos laboratoriais*. 19ª ed. São Paulo: Manole; 1999.
10. Failace R. *Hemograma: manual de interpretação*. 4ª ed. São Paulo: Artmed; 2006.
11. Alves AL. Estudo da mortalidade por anemia falciforme. *Informe epidemiológico do SUS* 1996; 5(4):45-53.
12. Carvalho WF. *Técnicas médicas de hematologia e imuno-hematologia*. 7ª ed. Belo Horizonte: Coopmed; 2002.
13. Silva RBP, Ramalho AS, Cassorla RMS. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil. *Rev. Saude Publica* [periódico na Internet]. 1993 [acessado 2006 out 31]; 27(1):[cerca de 5 p.]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rsp/v27n1/09.pdf>
14. Ramalho A S. Hemoglobina S em doadores de sangue brasileiros. *Rev. Ass. Med. Bras*. 1976; 22:467-468.

Artigo apresentado em 31/07/2007

Aprovado em 30/06/2008