**DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA PREVENÇÃO DAS ANEMIAS HEREDITÁRIAS**

Gabriela Stadler – Biomedicina FPP

Jaqueline Dal Curtivo dos Passos – Biomedicina FPP

Lígia Jacon – Biomedicina FPP

Mariana Marcenowicz – Farmácia FPP

**RESUMO**

Introdução: as anemias hereditárias estão entre as doenças mais comuns determinadas geneticamente na população brasileira. Entre as mesmas destacam-se as falciformes, onde tem-se a predominância da hemoglobina S (Hb S), podendo ocorrer interações com as talassemias, resultado em distúrbios hereditários que diminuem a síntese da hemoglobina. Doenças ocasionadas por defeitos na hemoglobina são chamadas de hemoglobinopatias. A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária que não tem cura e é caracterizada por suas hemácias com aspecto de foice, impedindo o transporte de oxigênio pelo sangue cuja consequência é a variedade de sintomas que se manifestam como problemas cardiovasculares e pulmonares, fadiga intensa, úlceras, crises dolorosas, entre outros. As talassemias fazem parte de um grupo variado de doenças genéticas que são caracterizadas pela ausência ou redução da síntese de um dos tipos de cadeias de globina que formam as hemoglobinas, esta doença pode ser classificada em talassemia maior, talassemia intermediária e talassemia menor. Portanto é possível compreender como é importante o aconselhamento genético como processo de comunicação para ajudar as famílias a entender o diagnóstico e esclarecer o mecanismo da doença, e também analisar como a hereditariedade contribuiu para a doença e o risco de repetição para outros membros da família. O diagnóstico precoce é indispensável para que os sintomas sejam evitados e controlados com antecedência, este diagnóstico é realizado através de um conjunto de exames denominados de triagem neonatal que tem como foco principal identificar a presença de hemoglobinopatias, anemias e de outras doenças, podendo pôr em prática medidas preventivas e promotoras de saúde, evitando complicações da mesma. Objetivo: avaliar a importância do diagnóstico precoce das anemias hereditárias destacando o aconselhamento genético como essencial para conscientização das famílias. Método: foi utilizada a metodologia da problematização, fundamentada em revisão bibliográfica baseada em livros, revistas e artigos científicos coletados a partir de bases de dados como a SciELO, LILACS, PUBMED e MEDLINE, a seleção de artigos foi realizada a partir da utilização das palavras-chave em português e inglês: anemia hereditária, hemoglobinopatia, talassemia e aconselhamento genético. Resultado: a anemia falciforme é a doença hereditária com maior ocorrência de casos no Brasil. Dados de triagem neonatal mostram que 3.500 crianças nascem com a doença por ano, sendo que a porcentagem de mortalidade de crianças de cinco anos é de cerca de 25 a 30%. São três tipos diferentes de diagnóstico da doença falciforme, são eles o diagnóstico laboratorial, diagnóstico por imagem e o diagnóstico diferencial. Recém-nascidos diagnosticados pela triagem neonatal, que é um diagnóstico laboratorial baseado nos achados de hemograma, devem passar por reavaliações após o sexto mês de vida, juntamente com o estudo familiar para complementar a avaliação. As talassemias podem diferir em relação à gravidade pois podem adquirir a forma assintomática ou sintomática, sendo a β-talassemia a forma mais grave e dependente de transfusão e a α-talassemia é classificada como menos grave. O diagnóstico para a talassemia é o laboratorial que apresenta os níveis de hemoglobina baixos, dosagem de ferro entre outros. Assim, o aconselhamento genético se faz indispensável para que haja uma correta interpretação do histórico clínico da família do paciente, sendo exposto de forma clara e objetiva o nível de risco, os benefícios e limitações dos testes genéticos. O diagnóstico precoce dessas patologias é feito após o nascimento da criança, este diagnóstico é chamado triagem neonatal ou teste do pezinho, e é realizado a partir de uma coleta de sangue no calcanhar do recém-nascido, um local de fácil acesso e muito vascularizado, e por um profissional treinado para a realização deste teste. Por serem patologias hereditárias pode haver a realização de triagem ampliada para os familiares mais próximos, como pais, irmãos e avós, podendo identificar portadores que ainda não possuem o diagnóstico dessas patologias, como também alertá-los sobre o risco que futuras gerações podem também possuir as doenças. Após problematizar a realidade, de acordo com o método de estudo do arco de Marguerez, a partir dos problemas existentes no contexto da realidade observado, foram propostas hipóteses de solução, que incluem enfatizar a importância do conhecimento sobre anemias hereditárias, conscientizar a população sobre os benefícios do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético. Sendo que as hipóteses apresentadas são compatíveis e possíveis de serem aplicadas à realidade a partir de panfletos informativos. Conclusão: assim, concluiu-se que foi possível conhecer as formas de diagnóstico e sintomas das anemias hereditárias, e entender que o aconselhamento genético é uma atividade de extrema importância para ajudar na compreensão dos pacientes sobre as condições genéticas dos familiares e os benefícios de se realizar o aconselhamento e diagnóstico genético precoce.

**PALAVRAS-CHAVE**:Anemia hereditária; Hemoglobinopatia; Talassemia; Aconselhamento genético.

**REFERÊNCIAS**

ACEDO, M.J.; COSTA, V.A.; POLIMENO, N.C.; BERTUZZO, C.S. Screening program for hemoglobinopathies based on blood donors from Bragança Paulista, São Paulo, Brazil**. Cad. Saúde Pública**, v.18, n.6, p.799-802, 2002.

ANVISA - AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA. **Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes**. Brasília, DF, 2002a.

ARAUJO, D.L.; SANTOS, G.S.; VIANA, N.A.; SOUZA, S.S.; MONTANGNER, M.I. Concepções sintomáticas e sociais da doença falciforme. **Participação**, n.23/24, p.25-34, 2013.

BANDEIRA, F.M.G.C.; BEZERRA, M.A.C.; SANTOS, M.N.N.; GOMES, Y.M.; ARAÚJO, A.S.; ABATH, F.G.C. Importância dos programas de triagem para o gene da hemoglobina S. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São Paulo, v.29, n.2, p.179-184, 2007.

BERBEL, N.A.N. Metodologia da Problematização: uma alternativa metodológica apropriada para o Ensino Superior. **Semina**: Ci. Soc./Hum., Londrina, v.16. n.2, Ed. Especial, p.9-19, out. 1995.

BONINI-DOMINGOS, C.R.; BONINI-DOMINGOS, A.C.; CHINELATO, A.R.; ZAMARO, P.J.A.; CALDERAN, P.H.O. Interação entre Hb C [beta6(A3) Glu>Lys] e IVS II-654 (C>T) beta-talassemia no Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São Paulo, v.25, n.2, p.115-121, 2003.

BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciênc. Saúde Coletiva**, v.7, n.1, p.101-107, 2002.

CAMPOS, L.M.F.R.; DIAS, F.L.; MENDES, M. Hemoglobinas anormais em sangue de cordão umbilical. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v.28, n.1, 2006.

COSTA, S.R. **Dicionário de gêneros textuais**. Belo Horizonte: Autêntica, 2008.

DI NUZZO, Dayana V.P.; FONSECA, Silvana F. Anemia falciforme e infecções. [S.I.] **Jornal de Pediatria**, v.80, n.5, 2004.

FAUCI, A.S.; LONGO, D.L.; KASPER, D.L.; JAMESON, J.L.; LOSCALZO, J. **Medicina Interna de Harrison**. Vol.1, 18.ed, Porto Alegre: Artmed, 2013.

FERRAZ, M.H.C.; MURAO, M. Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São Paulo, v.29, n.3, p.218-222, 2007.

FERREIRA, F.; CARVALHO, F.; COSTA, V.; FARINHA, N.; GIL-DA-COSTA, M.J.; NORTON, L.; REIS, I.L. Anemias Hereditárias. **Acta Pediatr. Port.**, v.29, n.5, p.435-439, 1998.

FETT-CONTE, A.C.; JARDIM, B.V.; GELALETI, G.B.; CARDIN, L.T. Aconselhamento genético: definindo alguns problemas e soluções. **Arq Ciênc Saúde**, v.20, n.1, p.10-16, 2013.

FRASER F.C. Genetic counseling. **American Journal of Human Genetics**, v.26, p.636-661, 1974.

KESSLER, S.: Psychological Aspects of Genetic Counseling: VI. A Critical Review of the Literature Dealing With Education and Reproduction. **American Journal of Medical Genetics**, v.34, p.340-353, 1989.

KUMAR, V.; ABBAS, A.K.; FAUSTO, N.; ASTER, J.C. **Robbins e Cotran - Patologia**: Bases patológicas das doenças. Vol.2, 8.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

LEONELI, G.G.; IMPERIAL, R.E.; MARCHI-SALVADOR, D.P.; NAOUM, P.C.; BONINI-DOMINGOS, C.R. Hemoglobinas anormais e dificuldade diagnóstica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter**., São Paulo, v.22, n.3, p.396-403, 2000.

LORENZI, T.F. **Manual de Hematologia** - Propedêutica e Clínica. 4.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006.

MELO-REIS, P.R.; ARAÚJO, L.M.M.; DIAS-PENNA, K.G.B.; MESQUITA, M.M.; CASTRO, F.S.; COSTA, S.H.N. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São Paulo, v.28, n.2, p.149-152, 2006.

ORLANDO, G.M.; NAOUM, P.C.; SIQUEIRA, F.A.M.; BONINI-DOMINGOS, C.R. Diagnóstico laboratorial de hemoglobinopatias em populações diferenciadas. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São Paulo, v.22, n.2, p.111-121, 2000.

OSÓRIO, M.R.B.; ROBINSON, W.M. **Genética Humana**. 3ed. Porto Alegre: Artmed 2013.

PINA-NETO, J.M. Genetic Counseling. **J Pediatr.**, Rio de Janeiro, v.84, n.4, p.S20-S26, 2008.

RAMALHO, A.S.; MAGNA, L.A.; PAIVA e SILVA, R.B. Anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil. **Revista de Saúde Pública**, v.27, n.1, p.54-58, 1993.

RAMALHO, A.S.; MAGNA, L.A.; PAIVA e SILVA, R.B. A Portaria no 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v.19, n.4, p.1195-1199, 2003.

RIBEIRO, E.M. Aconselhamento Genético. **An. Acad. Nac. Med.**, v.156, n.1, p.26-28, 1996.

RODRIGUES, D.O.W.; FERREIRA, M.C.B.; PEREIRA, P.M.; BUSTAMANTE, M.T.T.; CAMPOS, E.M.S.; OLIVEIRA, C.M. Diagnóstico histórico da triagem neonatal para doença falciforme. **Rev. APS**, Juiz de Fora, v.13, n.1, p.34-45, 2010.

SONATI, M.F.; COSTA, F.F. Genética das doenças hematológicas: as hemoglobinopatia hereditárias. **J Pediatr.**, Rio de Janeiro, v.84, n.4, p.40-51, 2008.

SOUZA, C.G. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético. **Soc. Estado**, Brasília, v.21, n.1, p.265-274, 2006.

TEIXEIRA, P.M.S. **Hemoglobinopatias**: clínica, diagnóstico e terapêutica. 82f. Tese (Mestrado Integrado em Medicina) – Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, 2014.

WATANABE, Alexandra Mitiru. **Prevalência da anemia falciforme no estado do Paraná**. 2007. 122f. Dissertação (Mestrado) – Programa de Pós-Graduação em Medicina Interna. Setor de Ciências da Saúde. Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2007.

ZAGO, M.A.; FALCÃO, R.P.; PASQUINI, R. **Hematologia** – Fundamentos e Prática. São Paulo: Atheneu, 2004.