

## **ANEMIA FALCIFORME: FISIOPATOLOGIA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

Amanda Lemonie<sup>1</sup>; Emily Pozzer<sup>1</sup>; Liziara Fraportí<sup>2</sup>; Fernanda Pilatti<sup>2</sup>

1 Acadêmica do curso de Biomedicina da Unidade Central de Educação FAI Faculdades–UCEFF/ Chapecó, SC, Brasil

2 .Docente do Curso de Biomedicina, Unidade Central de Educação FAI Faculdades –UCEFF/Chapecó, SC, Brasil.

E-mail para correspondência: amandaslemonie@gmail.com.

**Introdução:** A anemia falciforme é uma doença hereditária, decorrente de uma mutação no gene  $\beta$ -globina, que altera o formato das hemácias em decorrência da baixa oxigenação, obstruindo os vasos sanguíneos e causando crises dolorosas e danos nos órgãos. A hemólise aumentada também contribui para uma anemia hemolítica devido à redução na vida útil dos eritrócitos.<sup>1,3</sup> **Objetivo:** Desenvolver uma revisão bibliográfica sobre anemias falciformes. **Método:** O presente trabalho foi realizado através de um estudo descritivo não experimental do tipo de revisão de literatura. Para a pesquisa foram utilizados os principais bancos de periódicos disponíveis online, Pubmed, Scielo e Web of Science. Foram selecionados cinco trabalhos na língua portuguesa do período de 2019 a 2024. Como estratégia de busca, foram utilizadas as seguintes palavras-chave: anemia falciforme; fisiopatologia; riscos; tratamento; diagnóstico. **Resultados e Discussão:** Os sintomas da anemia podem variar de acordo com a gravidade e da causa subjacente. Sendo os mais simples como fadiga, palidez, tonturas, podem se manifestar com uma sensação de cansaço persistente e uma diminuição de capacidade de realizar atividades físicas cotidianas<sup>1</sup> Um sintoma mais grave que pode ocorrer é a dor no peito e palpitações cardíacas, acontecendo pelo aumento de esforço do coração para compensar a redução de transporte de oxigênio<sup>2</sup>. O diagnóstico pode ser realizado através do hemograma, onde no esfregaço serão observadas hemácias em forma de "foice", aumentando a

fragilidade e perdendo elasticidade devido à polimerização da Hemoglobina S. Isso leva a um quadro hemolítico normocítico-normocrômico, com possível anisocitose e poiquilocitose, enquanto o RDW aumenta. Leucócitos e plaquetas também podem estar elevados.<sup>5,3</sup> Outro meio para fazer o diagnóstico é através do exame de eletroforese de hemoglobina, que irá identificar as diferentes hemoglobinas presentes no sangue. Na anemia falciforme, um tipo específico de hemoglobina anormal é a hemoglobina S(Hbs), substituindo a hemoglobina normal (HbA). Durante o exame de eletroforese, as hemoglobinas são separadas com base em suas propriedades elétricas quando submetidas a um campo elétrico em um meio de gel. A presença de HbS, em vez de HbA, indica a anemia falciforme <sup>6</sup>. Para o diagnóstico de uma anemia falciforme precoce pode ser feito o teste de triagem neonatal, permitindo o início do tratamento e melhorando os resultados clínicos a longo prazo. Em casos de suspeita clínica ou alterações nos exames de triagem, a confirmação diagnóstica é realizada por meio de testes moleculares para identificar mutações específicas no gene da globina beta, como a substituição do ácido glutâmico por valina na posição 6 da cadeia beta (HbS), característica da anemia falciforme.<sup>1-3</sup> O tratamento da anemia falciforme envolve diversas abordagens terapêuticas, incluindo o uso de hidroxureia para aumentar a produção de hemoglobina fetal e reduzir crises vaso-oclusivas, e a L-glutamina, que reduz a frequência de manifestações agudas da doença.<sup>1-3</sup> Além disso, transfusões de concentrados eritrocitários são utilizadas para melhorar a qualidade de vida, enquanto o transplante alogênico de células estaminais hematopoiéticas permanece como a única terapia curativa, reservada para casos graves.<sup>1-2</sup> **Conclusão:** A anemia falciforme requer diagnóstico precoce e tratamento multifacetado, incluindo hidroxureia, L-glutamina e transfusões. O transplante de células estaminais hematopoiéticas e a terapia genética representam perspectivas promissoras, embora ainda necessitem de mais estudos para avaliar sua eficácia e segurança. Essas abordagens visam reduzir os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com essa condição hematológica desafiadora.

**Palavras-chave:** Anemia falciforme, fisiopatologia, diagnóstico, tratamento.

## REFERÊNCIAS

- <sup>1</sup> Alexandra da Costa e Silva Gervásio S. ANEMIA FALCIFORME E OUTRAS SÍNDROMES FALCIFORMES: ETIOLOGIA, FISIOPATOLOGIA, DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICA. [Internet]. 20º de dezembro de 2019 [citado 30º de março de 2024];7(11):195-209. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10451/43422>
- <sup>2</sup> Cunha de Santis G. ANEMIA: DEFINIÇÃO, EPIDEMIOLOGIA, FISIOPATOLOGIA, CLASSIFICAÇÃO E TRATAMENTO.[Internet]. 10º de abril de 2019 [citado 30º de março de 2024]; 52, 239–251. Disponível em: <https://biblioteca.unisced.edu.mz/bitstream/123456789/3232/1/F-04-Anemia%20defini%C3%A7%C3%A3o%20epidemiologia%20fisiopatologia%20classificacao%20e%20tratamento.pdf>
- <sup>3</sup> Sousa GHM, Fonseca INS, Miranda K de S, Horacio WF, Oliveira MC de. ANEMIA FALCIFORME. REASE [Internet]. 30º de novembro de 2021 [citado 30º de março de 2024];7(11):195-209. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/3054>
- <sup>4</sup> Paula de Andrade Conceição Louzeiro A, Lima de Assis K, Gonçalves Barbosa M, Batista Dias S, de Jesus do Nascimento V, Thomé da Silva R. ANEMIA FALCIFORME. EASN [Internet]. 15º de dezembro de 2023 [citado 30º de março de 2024];17. Disponível em: <https://periodicojs.com.br/index.php/easn/article/view/1769>
- <sup>5</sup> NOGUEIRA, Kerlem Divina Alves; SILVA, Willy Deivson Leandro da; PAIVA, Sabrina Guimarães. Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme. Rev. Científica do ITPAC, v. 6, n. 4, p. 1-5, 2013. Disponível em: <https://s3.us-east-1.amazonaws.com/assets.unitpac.com.br/arquivos/Revista/64/2.pdf>
- <sup>6</sup> SILVA, N. C. H. DA et al. PRINCIPAIS TÉCNICAS PARA O DIAGNÓSTICO DA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA. Caderno de Graduação - Ciências Biológicas e da Saúde - UNIT - PERNAMBUCO, v. 3, n. 2, p. 33–33, 15 dez. 2017. Disponível em: <https://periodicos.grupotiradentes.com/facipesaude/article/view/5154/2546>

