

O Papel do Biomédico no Aconselhamento Genético da Anemia Falciforme

Débora de Carvalho Lippi Zaccariotto¹, Maria Silvia Bergo Guerra².

1. Graduanda do 8º semestre do Curso de Biomedicina, Centro Universitário Amparense – Unifia.
2. Fisioterapeuta, Especialista em Fisiologia Humana, Mestre em Saúde Coletiva e Docente do Centro Universitário Amparense – UNIFIA.

Resumo

Introdução: A Anemia Falciforme é uma doença que deforma estruturalmente a hemácia, acomete principalmente indivíduos negros e seu defeito é genético. **Objetivo:** revisar parte da bibliografia nacional e internacional disponível sobre o aconselhamento genético na Anemia Falciforme e abordar questões bioéticas relacionadas ao tema. **Metodologia:** Trata-se de um estudo de revisão de literatura. **Resultados e Discussão:** O diagnóstico feito em tempo adequado, garante controle da doença e de sua agudização, interferindo positivamente sobre sua morbidade e mortalidade. Opções de recursos são a triagem neonatal e o pré-natal, porém o planejamento familiar, o aconselhamento pré-concepção e o aconselhamento genético auxiliam o processo de decisão de casais. O biomédico é um profissional habilitado pelo SUS para realizar aconselhamento genético. **Conclusão:** A literatura descreve recursos para minimizar o impacto da Anemia Falciforme sobre indicadores de saúde materno-infantil.

Palavras Chave: Anemia Falciforme, Aconselhamento Genético, Mutações, Riscos, Bioética.

Abstract

Introduction: Sickle cell anemia is a disease that structurally deforms the red blood cell, mainly affects black individuals and its defect is genetic. **Aim:** To review part of the available national and international bibliography on genetic counseling in Sickle Cell Anemia and to address bioethical issues related to the topic. **Methodology:** This is a literature review study. **Results and Discussion:** The diagnosis made in an adequate time, guarantees control of the disease and its exacerbation, interfering positively on its morbidity and mortality. Resource options are neonatal screening and prenatal screening, but family planning, preconception counseling, and genetic counseling aid the decision-making process of couples. The biomedical is a professional qualified by SUS to perform genetic counseling. **Conclusion:** The literature describes resources to minimize the impact of Sickle Cell Anemia on maternal and child health indicators.

Keywords: Sickle Cell Anemia, Genetic Counseling, Mutations, Risks, Bioethics.

INTRODUÇÃO

A Anemia Falciforme é uma doença que deforma estruturalmente a hemácia, acomete principalmente indivíduos negros, seu defeito genético está na substituição das bases nitrogenadas (GALIZA-NETO; PITOMBEIRA, 2003), afetando a polimerização da Hemoglobina S (HbS), proteína responsável pelo transporte de oxigênio, deformando-a, assumindo então o formato de foice, fenômeno conhecido como falcização. O resultado da alteração morfofuncional das hemácias é a vaso-occlusão, processo inflamatório com lesão tecidual e baixos níveis de ligação com moléculas de oxigênio. (BRUNETTA et al., 2010; MARTÍNEZ-TRIANA et al., 2012; SOUZA et al., 2016).

Os indivíduos portadores da doença apresentam diversas complicações que começam na infância e continuam até a vida adulta, resultando em repetidos episódios vaso-occlusivos, inflamação crônica e hemólise, com presença frequente de febre, seguidos por tosse, taquipneia, dor torácica e dispneia, gerando importante impacto social pela incapacidade produtiva dos doentes. (ADAMS-GRAVES et al., 2008).

O gene da Hemoglobina S possui alta prevalência no Brasil e é considerada uma das doenças hereditárias mais comuns, devido ao alto grau de miscigenação racial do país. Sua incidência varia de acordo com cada região, com taxas maiores nas regiões Norte e Nordeste, contudo ao considerar apenas a população negra, a prevalência é quase homogênea entre as regiões, demonstrando a importância de ampliar as pesquisas sobre detecção precoce e prevenção. (SILLA, 1999).

Nos últimos anos, muito se investiu em aconselhamento genético (AG), que consiste em técnicas de comunicação que possibilitem informações completas e abrangentes ao paciente, com caráter educativo e de promoção de saúde ou seja, proporciona aos indivíduos ou famílias a tomada de decisões consistentes e equilibradas a respeito do planejamento familiar, principalmente no que se refere ao risco de filhos com a patologia. (RAMALHO; MAGNA; SILVA, 2003).

Tal procedimento exige um nível de conhecimento especializado no campo da genética humana e hereditariedade, sendo recomendado pelo Sistema Único de Saúde que apenas

profissionais de nível superior, especificamente, biólogo, farmacêutico analista clínico, médico geneticista ou biomédico realizem o AG. (BRASIL, 2007).

O presente artigo tem como objetivo revisar parte da bibliografia nacional e internacional disponível sobre o aconselhamento genético na Anemia Falciforme e abordar questões bioéticas relacionadas ao tema.

Metodologia

Trata-se de um estudo de revisão de literatura, realizado através da busca de dados científicos, utilizando o cruzamento dos seguintes termos: Anemia Falciforme, aconselhamento genético, planejamento familiar e papel do biomédico. Não houve restrição do ano ou idioma de publicação.

Resultados e Discussão

A mortalidade da Anemia Falciforme (AF) entre menores de cinco anos é de aproximadamente 25 a 30%, sendo a maioria causada por doenças secundárias à essa alteração genética; as maiores taxas ocorrem nos primeiros dois anos de vida e nesse sentido, o diagnóstico feito em tempo adequado, garante controle da doença e de sua agudização, interferindo positivamente sobre a morbidade e a mortalidade da AF. Quando não detectada antecipadamente, prejudica o acesso aos cuidados de saúde oportunos e a letalidade pode chegar até 80% nessa faixa etária. (BRASIL, 2015).

Uma opção de recurso para detecção precoce é a triagem neonatal, popularmente conhecida como teste do pezinho, realiza desde 2001 a investigação de Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias; indicada preferencialmente entre o 2º e 7º dia de vida, é destacada pela capacidade de interferir positivamente no desfecho clínico e na qualidade de vida dos portadores desse agravo (COSTA et al., 2004; GUIMARÃES; COELHO, 2010; BRASIL, 2001).

Outra possibilidade de assistência antecipada ao binômio mãe-bebê, portadores de AF é o cuidado pré-natal, pois os riscos são o crescimento intrauterino restrito e o baixo peso ao nascer que ocorrem, geralmente, devido ao comprometimento da circulação materna e placentária ocasionada pela vasoclusão, a qual diminui a irrigação sanguínea da placenta aumentando complicações que poderão afetar o concepto, acelerando o processo do parto e agravando a situação de saúde do feto. (BRASIL, 2015). Devido aos riscos fetais, essa gravidez

é considerada de alto risco sendo necessário o acompanhamento minucioso por equipe especializada. (XAVIER et al., 2013).

Barbosa, Dias e Abreu (2018) propõe investimentos na área da gestação de alto risco a fim de identificar a associação entre facilidades de acesso aos serviços especializados de saúde e a ocorrência de complicações maternas e fetais na gestação de portadoras de anemia falciforme. Esse relato contribui com o descrito pelo Ministério da Saúde, através da implantação da Linha de Cuidado para Anemia Falciforme, apontando a equidade como uma estratégia para distribuir os benefícios disponíveis relacionado à doença. (BRASIL, 2015).

Existem ainda outros recursos para melhorar os indicadores de saúde ligados à AF, no âmbito da Proteção à Saúde, conforme relatado por Melo-Reis et al (2006), que sugeriram início das ações antes mesmo da concepção e por este motivo, o acesso a ao planejamento familiar deve ser considerado um marco no processo de decisão de casais, sobre ter ou não filhos. Deve-se levar em consideração que as representações

maternas são afetadas pela AF, podendo gerar medos, angústias e fantasias a respeito da futura mãe e de seu filho. (COX; BALQUIER-MACCOTTA, 2014).

O Ministério da Saúde conceitua que planejar inclui avaliar o passado e sondar o futuro. Uma definição mais ampla, refere que a finalidade do planejamento familiar é tornar a decisão de constituir uma família um ato pensado, feito de forma responsável, através da disponibilidade de conhecimento e informação sobre métodos conceptivos e contraceptivos. Desta forma o planejamento familiar pode contribuir na redução da morbimortalidade materna e infantil. (BRASIL, 2004).

Sob a mesma óptica, observa-se a introdução de um novo conceito para se evitar gestações, denominado por aconselhamento pré-concepcional, que preconiza o vínculo a um serviço de atenção primária, onde será abordado aspectos relacionados a patologias prévias do casal que deseja uma gestação ou qualidade na escolha do método contraceptivo, a fim de minimizar danos, melhorar a assistência à saúde e ao pré-natal e facilitar o acesso aos métodos anticoncepcionais (BRASIL, 2004).

É importante ressaltar que o aconselhamento pré-concepção não pretende ferir nenhum preceito ético, moral ou induzir a ideia de eugenia, mas sim elucidar ou diagnosticar doenças hereditárias como é o caso da Anemia Falciforme. Os indivíduos são conscientizados do problema, sem serem privados do seu direito de decisão (MELO-REIS et al., 2006; SILVA; RAMALHO, 1997).

Já o Aconselhamento Genético é considerado um procedimento de alta complexidade, feito antes da gestação, requer um profissional que assuma uma atitude imparcial, discutindo com os pacientes vários aspectos além do risco genético, tais como o tratamento disponível e a sua eficiência, o grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença, o prognóstico e a importância do diagnóstico precoce (GUIMARÃES; COELHO, 2010).

O Biomédico é um dos profissionais habilitados pelo SUS para realizar o Aconselhamento genético e essa prática deve atentar para a competência cultural, abrindo-se à perspectiva de que o saber profissional é um dos conhecimentos existentes e que o paciente com o qual se estabelece negociações educativas e terapêuticas é um ser humano que pode criar, reinventar e aplicar sua cultura de maneira diferente. (RAMALHO; MAGNA; SILVA, 2002).

É fundamental que a relação estabelecida entre profissionais e pacientes pautem diálogos genuínos e sistemáticos para que a compressão do cenário permita-lhes escolhas e decisões próprias, visto que o aconselhamento genético apresenta importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, acarretando um alto grau de responsabilidade às instituições e profissionais que o oferecem. Assim sendo, é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais habilitados e com grande experiência, dentro dos mais rigorosos padrões éticos. (RAMALHO; MAGNA; SILVA, 2002).

É preciso ressaltar que a cena do aconselhamento genético se estabelece entre ações de proteção e de informação. A garantia de privacidade sobre os resultados dos testes é uma das medidas protetivas. A

informação genética diz respeito a aspectos centrais da vida de uma pessoa, desde suas relações de parentesco e filiação até mesmo sua inserção no mundo do trabalho ou adesão a seguros de saúde podem ser afetados pela indevida divulgação de testes genéticos. O principal risco da quebra de privacidade é o da discriminação genética, um neologismo que descreve atos de discriminação, opressão e preconceito sofridos em nome de valores sociais associados à genética (SOUZA, 2006).

Assumir o desafio ético do aconselhamento genético não significa ignorar que há algumas formas melhores que outras para lidar com a entrada da genética na saúde pública. O campo do aconselhamento genético tomou para si a tarefa de compreender os desafios éticos da informação genética num contexto de avanço científico e de defesa dos direitos humanos. Como parte dessa reflexão ética, alguns compromissos foram assumidos como pano de fundo para a prática do aconselhamento genético. São eles: a neutralidade moral do aconselhador; a não-diretividade do aconselhamento; a privacidade e confidencialidade da informação genética. (NETO, 2008).

Considerações finais

A literatura descreve recursos para minimizar o impacto da Anemia Falciforme sobre indicadores de saúde materno-infantil, como a triagem neonatal e o cuidado pré-natal.

Contudo as ações podem ser iniciadas antes da concepção, através do planejamento familiar, do aconselhamento pré-concepcional e do aconselhamento genético, ressaltando que este último deve ser feito por profissional com formação específica, podendo ser feito por biomédico, devido a importância do conhecimento sobre genética humana associada ao comprometimento ético e moral que este procedimento requer.

REFERÊNCIAS

ADAMS-GRAVES, P. et al. **Development and validation of SIMS: An instrument for measuring quality of life of adults with sickle cell disease.** American Journal of Hematology, v. 83, n. 7, p. 558-562, 2008.

Barbosa C.G., Dias L.R.Q., Abreu M.T.C.L. **Gravidez na adolescência e suas interações com anemia falciforme.** Rev Med Minas Gerais; 22 (2): 231-4, 2008.

BRASIL. Portaria GM/MS nº 2.848, de 06 de novembro de 2007. **Publica a tabela de procedimentos, medicamentos, órteses, próteses e materiais especiais - OPM do Sistema Único de Saúde.** Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2007/prt2848_06_11_2007.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2015.

BRASIL. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal.** Disponível em:

http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Política Nacional de atenção integral à saúde da mulher: princípios e diretrizes** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Ministério da Saúde, 2004. Disponível em:

http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nac_atencao_mulher.pdf

Brunetta, D.M., et al. **Manejo das complicações agudas da doença falciforme.** Medicina (Ribeirão Preto), 43(3), 231-237, 2010. Disponível em:

http://revista.fmrp.usp.br/2010/vol43n3/Simp2_Manejo%20das%20complica%20E7%F5es%20agudas%20da%20doen%20falciforme.pdf

COSTA, F. F. **Anemia falciforme.** In: ZAGO, M. A.; FALCÃO, R. P.; PASQUINI, R. Hematologia: fundamentos e prática. 1ª ed. São Paulo: Atheneu; 2004.

COX, F.E.M.; BEAUQUIER-MACCOTTA, B. **Representações maternas durante uma gravidez patológica: o caso da anemia falciforme.** Estilos clin., São Paulo, v. 19, n. 2, p. 309-324, ago. 2014.

GALIZA-NETO, GC e PITOMBEIRA M.S. **Aspectos moleculares da anemia falciforme.** Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial, vol. 39, no. 1, pp. 3–6, 2013.

GUIMARAES, C.T.L.; COELHO, G.O. **A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme.** Ciênc. Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 15, supl. 1, p. 1733-1740, Jun 2010.

MARTINEZ-TRIANA, R. et al. **Cuestionario para evaluar la calidad de vida relacionada con la salud de adultos con drepanocitosis.** Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter, Ciudad de la Habana, v. 28, n. 4, p. 385-397, dic. 2012. Disponível em: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892012000400007&lng=es&nrm=iso>.

MELO-REIS, P.R. et al. **A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter., São José do Rio Preto, v. 28, n. 2, p. 149-152, Junho 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842006000200017&lng=en&nrm=iso>.

NETO, F. O direito de não sofrer discriminação genética: uma nova expressão dos direitos de personalidade. Rio de Janeiro: Lumen Juris; 2008

RAMALHO, A.S.; MAGNA, L.A.; SILVA, R.B.P. 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, Ago. 2002.

SILVA, R.B.P.; RAMALHO, A.S. **Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira.** Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, v. 13, n. 2, p. 285-294, Abr. 1997

. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X1997000200018&lng=en&nrm=iso>.

SILLA L.M.R. **Doença falciforme: um grave e desconhecido problema de saúde pública no Brasil.** J Pediatr (Rio J). 75:145-6, 1999.

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. 267-269, Abr. 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-69922006000100018&lng=en&nrm=iso>.

SOUZA, J.M.; ROSA, P.E.L., SOUZA, R.L. CASTRO, G.F.P. **Fisiopatologia da anemia falciforme.** Revista Transformar, v.8, p.162-178, 2016.

XAVIER ASG, et al. **Perception of women suffering from sickle cell anemia regarding pregnancy: an exploratory study.** Online braz j nurs [Internet]. Dec; 12 (4): 834-43, 2013. Disponível em: <http://www.objnursing.uff.br/index.php/nursing/article/view/4289>.