



Investigação bibliográfica sobre a hemoglobina S de 1976 a 2007

Bibliographic investigation of hemoglobin S from 1976 to 2007

Investigación bibliográfica sobre la hemoglobina S de 1976 a 2007

**Denise Rodrigues Holsbach¹, Eliny Aparecida Vargas Machado Salazar²,
Maria Lúcia Ivo³, Olinda Maria Rodrigues de Araujo⁴, Tatiana Mary Sakamoto⁵**

RESUMO

Objetivo: Buscar na literatura aspectos epidemiológicos explorados sobre a hemoglobina S. **Métodos:** Trata-se de um levantamento bibliográfico nas bases de dados Medline e Lilacs. Também foi feita uma busca não eletrônica, em publicações de 1976 a 2007. **Resultados:** Os resultados mostraram que, dos 21 artigos selecionados, 7 (33,3%) foram publicados entre 1976 e 2000, 10 (47,7%) entre 2001 e 2004 e 4 (19%) entre 2005 e 2007. Com relação aos descritores, três referências (14%), são da área da enfermagem, descrevem o quadro clínico e a fisiopatologia, sendo que uma delas sistematiza a assistência à clientela com anemia falciforme à luz do referencial de adaptação de Roy; 11 (52%) destacaram estudos epidemiológicos e a distribuição mundial; e sete (34%) contemplaram diagnóstico médico, triagem neonatal e programas voltados à população falcêmica no Brasil. **Conclusão:** Os resultados apontam a necessidade de investigação nessa área pelos profissionais de saúde, principalmente os da área da enfermagem, em relação aos cuidados de prevenção, promoção e reabilitação dos pacientes falcêmicos.

Descritores: Anemia falciforme; Traço falciforme; Triagem neonatal

ABSTRACT

Purpose: To search the literature for epidemiological aspects of hemoglobin S. **Methods:** This study was a bibliographic investigation from 1976 to 2007 using Medline and Lilacs databases. A manual search was also conducted. **Results:** Among the 21 articles selected, 7 of them (33.3%) were published between 1976 and 2000, 10 of them (47.7%) were published between 2001 and 2004, and 4 of them (19.0%) were published between 2005 and 2007. Three of those articles that described the pathophysiology and clinical presentation were published by nurses. One of the publications, using Roy's adaptation model, described the nursing process to clients with falciform anemia. Eleven publications (52.0%) were worldwide epidemiological studies. Seven publications (34.0%) described the diagnosis, neonatal screening, and programs for the management of falciform anemia in Brazil. **Conclusion:** There is a need for further research in the topic by health care professionals, especially by nurses regarding preventive measures, and the management and rehabilitation of patients with falciform anemia.

Keywords: Anemia, sickle cell anemia; Sickle cell trait; Neonatal screening.

RESUMEN

Objetivo: Buscar en la literatura aspectos epidemiológicos explorados sobre la hemoglobina S. **Métodos:** Se trata de un levantamiento bibliográfico en las bases de datos Medline y Lilacs. También se hizo una búsqueda no electrónica, en publicaciones de 1976 a 2007. **Resultados:** Los resultados mostraron que, de los 21 artículos seleccionados, 7 (33,3%) fueron publicados entre 1976 y 2000, 10 (47,7%) entre 2001 y 2004 y 4 (19%) entre 2005 y 2007. Con relación a los descriptores, tres referencias (14%) son del área de enfermería, describen el cuadro clínico y la fisiopatología, siendo que una de ellas sistematiza la asistencia a la clientela con anemia falciforme bajo el marco teórico de adaptación de Roy; 11 (52%) destacaron estudios epidemiológicos y la distribución mundial; y siete (34%) contemplaron el diagnóstico médico, la clasificación neonatal y los programas dirigidos a la población con anemia falciforme, en Brasil. **Conclusión:** Los resultados apuntan la necesidad de realizar investigaciones en esa área por profesionales de la salud, principalmente los del área de enfermería, en relación a los cuidados de prevención, promoción y rehabilitación de los pacientes con anemia falciforme.

Descriptores: Anemia falciforme; Trazo falciforme; Clasificación neonatal.

¹ Mestre em Saúde Coletiva Professor de Fisioterapia da Faculdade Estácio de Sá. Campo Grande (MS), Brasil.

² Enfermeira especialista em enfermagem pediátrica pelo Instituto de Ensino Superior Pequeno Príncipe. Curitiba (PR), Brasil.

³ Doutora em Enfermagem. Professora Associada do Departamento de Enfermagem. Orientadora do Programa de Pós Graduação em Saúde e Desenvolvimento da Região Centro Oeste da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul. Campo Grande (MS), Brasil.

⁴ Mestre em Enfermagem. Professora Assistente Departamento de Enfermagem da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul. Campo Grande (MS), Brasil.

⁵ Mestre. Farmacêutica Bioquímica da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul. Campo Grande (MS), Brasil.

INTRODUÇÃO

As hemoglobinopatias, também conhecidas como afecções hereditárias da hemoglobina, estão incluídas entre as doenças genéticas mais frequentes na população humana e apresentam morbidade significativa em todo o mundo. Esse fato contribuiu para que tais doenças tenham sido as primeiras para as quais foram implantados programas comunitários de investigação e controle, sobretudo nos países mais desenvolvidos do Hemisfério Norte⁽¹⁾.

A causa da alteração hemoglobínica é a substituição do ácido glutâmico por uma valina na posição 6 da cadeia polipeptídica b, com conseqüente modificação físico-química na molécula da hemoglobina, produzindo hemoglobina S⁽²⁾.

Há modificação na morfologia dos eritrócitos. O eritrócito normal se caracteriza por ser célula bicôncava, discóide e flexível para realizar com eficiência as trocas gasosas e a permeabilidade de água e compostos iônicos, tendo sua vida média em 120 dias. Já os eritrócitos falciformes se condensam em estruturas afoiçadas induzidas pela polimerização das moléculas de deoxi-Hb S, reduzindo drasticamente seu tempo de vida média para 7 a 25 dias⁽³⁾.

Além de diminuir sua vida média, produz obstruções nos capilares, conhecidos como vaso-oclusões. Esse fenômeno ocorre em todo o organismo, provocando dor e, com o passar dos anos, lesões isquêmicas em todos os órgãos que compõem o leque de manifestações clínicas observadas nessas pessoas⁽⁴⁾.

Estudo desenvolvido em Ambulatório de Hemoglobino-patias com nove pacientes (oito mulheres e um homem) em 2003 revelou, no modo fisiológico, a baixa oxigenação e suas conseqüências (desenvolvimento físico comprometido, retardo sexual, icterícia por hemólise, alterações respiratórias). No campo psicossocial, o autoconceito evidenciou a redução da auto-estima; as mudanças de ocupação predominaram no desempenho de papel e, na interdependência, destacou-se a mãe como o outro significativo. A vaso-oclusão foi o estímulo causador das alterações fisiológicas; observou-se ainda que a função fisiológica afetada altera os outros modos adaptativos⁽⁴⁾.

Com relação ao papel dos profissionais de enfermagem no contexto político das doenças falciformes, um estudo desenvolvido em São Paulo nos serviços de atenção básica à saúde teve como objetivo focar a enfermidade em seus aspectos culturais, sociais e da atenção à saúde, bem como descrever cuidados de enfermagem, visando minimizar os impactos da morbidade e mortalidade na população afetada⁽⁵⁾.

Outro estudo, enfocando o papel do enfermeiro na anemia falciforme, foi desenvolvido no hemocentro de Ribeirão Preto/SP, no período de 1991 a 1998, que objetivou levar o conhecimento ao portador de anemia falciforme em seu linguajar, possibilitando-lhes conviver melhor com os episódios desencadeados pela doença crônica através dos anos. Esse estudo enfocou, ainda, a divulgação de informações sobre a doença e de ações educativas para os profissionais de saúde, especificamente os enfermeiros⁽⁶⁾.

Considerando a frequência elevada de heterozigotos na população, o objetivo deste estudo foi buscar, na literatura, aspectos epidemiológicos explorados sobre a hemoglobina S. Espera-se, dessa maneira, contribuir para a assistência à saúde da clientela com anemia falciforme.

MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa bibliográfica, método que diz respeito ao levantamento da literatura de relevância para embasar a investigação referente ao estudo proposto nas bases de dados Medline e LILACS, e por meio de busca não eletrônica. Foram selecionados 21 estudos publicados no período de 1976 a 2007, nos idiomas inglês e português. Para a busca, foram usados os descritores: “traço falciforme”, “triagem neonatal” e “sickle cell anemia”. Os critérios de inclusão adotados para seleção das publicações foram: versarem sobre os aspectos epidemiológicos que enfocassem traço e anemia falciforme, triagem com distribuição na população, programas existentes. Os critérios de exclusão foram: artigos que enfocassem aspectos clínicos referentes a complicações, tratamento e prognóstico da doença, indexados na íntegra na SciELO e BIREME. Uma vez identificadas, as publicações foram analisadas e os dados registrados em formulários elaborados para esse fim, no qual constavam: título, autor (es), periódico e os aspectos técnicos a serem pesquisados, conforme os objetivos propostos. Após a análise, os dados foram organizados, as idéias interpretadas, culminando na redação do trabalho.

RESULTADOS

Das 24 referências selecionadas⁽¹⁻²⁴⁾, 7 (33,3%) foram publicadas no período entre 1976 e 2000, 10 (47,7%) entre 2001 e 2004 e 4 (19%) entre 2005 e 2007.

Com relação ao conceito e definição de hemoglobina normal e S (classificação genética das doenças falciformes); 3 (14,3%) são da área de enfermagem e descrevem o quadro clínico e fisiopatologia, sendo que um sistematiza a assistência à clientela com anemia falciforme à luz do referencial de adaptação de Roy; 11 (52,4%) destacaram estudos epidemiológicos e sua distribuição mundial; e sete (34%) contemplam diagnóstico médico, triagem neonatal e programas voltados para a população no Brasil.

Hemoglobina normal é a proteína respiratória presente no interior dos eritrócitos dos mamíferos que tem como principal função o transporte de oxigênio por todo o organismo. A sua estrutura é de uma proteína esférica, globular, formada por quatro subunidades, compostas de dois pares de cadeias globínicas, polipeptídicas, sendo um par denominado cadeias tipo alfa e o outro, cadeias tipo não-alfa (beta, delta, gama e epsilon). Sua estrutura é quimicamente unida a um núcleo prostético de ferro, a ferroprotoporfirina IX, que detém a propriedade de receber, ligar e/ou liberar o oxigênio nos tecidos. Cada cadeia polipeptídica da globina é composta por uma seqüência de aminoácidos, tendo as cadeias alfa 141 aminoácidos e as

cadeias não-alfa, 146. As combinações entre as diversas cadeias de proteínas dão origem às diferentes hemoglobinas presentes nos eritrócitos desde o período embrionário (intra-uterino) até a fase adulta, produzidas no decorrer das distintas etapas do desenvolvimento humano⁽⁷⁾.

As alterações dos genes das globinas determinam os defeitos hereditários da síntese da hemoglobina. Como cada sujeito normal possui um único par de genes b, o defeito de um desses genes causa alteração de, aproximadamente, metade da hemoglobina do adulto. Essa condição genética denomina-se heterozigoto⁽⁸⁾.

Classificam-se os defeitos hereditários hemoglobínicos em: alterações estruturais das hemoglobinas (condição genética em que a hemoglobina aparece com a estrutura da cadeia de globina anormal – Hb S, Hb C, Hb D, Hb E); defeitos do ritmo de síntese ou talassemias (condição hereditária em que há desequilíbrio da síntese de cadeias α -símile e β -símile); persistência hereditária da hemoglobina fetal (condição hereditária habitualmente assintomática em que persiste a síntese de quantidades apreciáveis de Hb F na vida adulta). Neste estudo, o enfoque será sob as mutações estruturais que são mais frequentes e produzem manifestações clínicas importantes, dentre as quais as mais relevantes são a Hb S e Hb C⁽⁸⁾.

No Brasil, o traço falciforme é uma característica genética prevalente em virtude, principalmente, da quantidade de negros na população e do processo de miscigenação⁽⁹⁻¹⁰⁾.

A heterozigose para hemoglobina S consiste em situação relativamente comum, mas clinicamente benigna, pois a maioria desses indivíduos não apresenta conseqüências clínicas adversas⁽¹¹⁾. As complicações clínicas são extremamente raras devido à concentração de Hb S ser inferior a 50%, tornando as hemácias resistentes à falcização⁽⁸⁾.

Os indivíduos portadores de traço falciforme têm expectativa de vida igual à do resto da população e apresenta índices hematimétricos e valores hematológicos do hemograma normais⁽¹²⁾. Devem ser encaminhados para aconselhamento genético, uma vez que têm possibilidade de gerar filhos com a forma grave de doença falciforme⁽⁶⁾.

Doença falciforme é um termo usado para determinar um grupo de alterações genéticas caracterizadas pelo predomínio de Hb S, sendo a anemia falciforme a forma homozigota da Hb S (Hb SS) a mais grave⁽¹³⁾.

Na anemia falciforme ocorre a mutação dos genes que regulam a síntese de aminoácidos (seqüência) da cadeia polipeptídica da globina, alterando sua estrutura. A causa da alteração hemoglobínica é a substituição do ácido glutâmico por uma valina na posição 6 da cadeia polipeptídica b. Tal fato acarreta modificação da morfologia dos eritrócitos. Formam-se as hemácias em foice ou falciformes⁽²⁾. A alteração em “foice” diminui a vida média da hemácia, tornando-a menos deformável e produzindo obstruções nos capilares, fenômeno denominado vaso-oclusão, acompanhado de dor e lesões isquêmicas que ocorrem em todo o organismo com o passar dos anos⁽⁴⁾.

A presença de uma hemoglobina anormal – hemoglobina S – com aspecto de meia lua ou foice, encontrada na anemia

falciforme, é denominada “*sickle*” na língua inglesa, com o significado de foicinha em português, que é a forma em que se apresentam os eritrócitos⁽¹⁴⁾.

A ocorrência de vaso-oclusões, principalmente em pequenos vasos, representa o evento fisiopatológico determinante na origem da grande maioria dos sinais e sintomas presentes no quadro clínico dos pacientes com anemia falciforme. Estes compreendem as crises algicas, crises hemolíticas, úlceras de membros inferiores, síndrome torácica aguda, sequestro esplênico, priapismo, necrose asséptica de fêmur, retinopatia, insuficiência renal crônica, auto-esplenectomia, acidente vascular cerebral, entre outros⁽⁷⁾.

Tais manifestações clínicas não aparecem durante os primeiros seis meses de vida; os indivíduos ficam assintomáticos devido aos altos níveis de hemoglobina fetal⁽¹⁵⁾.

Existem muitos fatores que participam da patogenia dos sintomas de anemia falciforme. Dentre esses fatores, pode-se citar: percentagem de hemoglobina S e F, tensão de oxigênio, tipos de células afoiçadas, pH, viscosidade sanguínea, fragilidade mecânica das células afoiçadas e hemólise extravascular^(16,24).

A doença falciforme, de caráter hereditário, que acomete expressivo número de indivíduos em várias regiões do mundo⁽²³⁾, originou-se nos países do Centro-Oeste Africano, Índia e leste da Ásia, há cerca de 50 a 100 mil anos a.C. entre os períodos paleolítico e mesolítico⁽⁵⁾.

A primeira descrição na literatura médica foi feita por Herrick, em 1910, de um caso clínico de anemia falciforme⁽⁷⁾.

A doença foi trazida às Américas pela imigração forçada dos escravos. Além da África e Américas, é atualmente encontrada em toda a Europa e em extensas regiões da Ásia.

Os haplótipos são específicos para determinadas populações ou grupos étnicos. Embora o produto final seja a síntese de Hb S, há pelo menos três grupos populacionais na África com segmentos cromossômicos diferentes e caracterizados pela disposição sequencial específica de bases nitrogenadas. Esses três grupos, distribuídos em regiões geográficas distintas, foram denominados Senegal, Benin e Bantu. Além desses três grupos, dois outros grupos étnicos menores foram descritos por terem haplótipos diferentes daqueles já descritos, sendo um caracterizado em pessoas provenientes do Sudeste de Camarões e o outro pertencente a uma tribo conhecida como homens do mato (*Eton people* ou *Bushmen*), caracterizando o haplótipo Camarões. Entretanto, a teoria da origem multicêntrica do gene da Hb S passou a ter considerável credibilidade quando identificaram outro haplótipo diverso dos quatro anteriores entre populações do Leste da Arábia Saudita e em grupos tribais da Índia. Esse haplótipo de Hb S, denominado Árabe-Indiano, está difundido notadamente em populações do leste da Arábia Saudita, Bahrein, Kuwait e Oman⁽³⁾.

Os seis principais haplótipos têm sido relatados em diferentes regiões do mundo e são relacionados com países ou áreas do continente africano ou próximo a este, estando ligados a grupos populacionais específicos. Recebem as denominações de acordo com os locais de sua origem: Benin,

República Centro-Africana, Senegal, Camarões, Arábia Saudita e Índia. Tais haplótipos podem ser úteis no estudo da origem e na evolução da raça humana. A variabilidade genética em torno da mutação permitiu melhor compreensão da heterogeneidade clínica da doença, além de ter importância para o estudo antropológico⁽⁷⁾.

No Brasil, observa-se que os dados históricos referentes ao tráfico escravo procedente da região do Atlântico-Oeste africano, onde predomina o haplótipo Senegal, foi trazida para o norte do Brasil, enquanto que a região Nordeste (Bahia, Pernambuco e Maranhão) recebeu o maior contingente de escravos oriundos da região centro-oeste africana, onde o haplótipo Benin é o mais comum. Contudo, ao analisar os polimorfismos de DNA no complexo de genes *b* da hemoglobina em 30 pacientes com anemia falciforme na população de Belém, capital do Estado do Pará, apenas 3% tinha o haplótipo Senegal, 30%, o haplótipo Benin; e 67%, o haplótipo Bantu. Detectou-se que as diferenças regionais quanto à procedência dos escravos africanos foram modificadas pelo tráfico interno de escravos e, posteriormente, pelos movimentos migratórios, como constatado pela prevalência de 1,14% de traços falciformes no Estado do Rio Grande do Sul⁽⁷⁻¹⁸⁾.

No Brasil, a anemia falciforme é a doença hereditária mais prevalente, chegando a acometer 0,1 a 0,3% da população negra, com tendência a atingir parcela cada vez mais significativa da população, devido ao alto grau de miscigenação⁽¹⁶⁾.

Distribui-se heterogeneamente, sendo mais freqüente onde, a proporção de antepassados negros é maior; é predominante entre negros e pardos, podendo também ocorrer entre brancos. Estimativas com base na prevalência permitem estimar a existência de mais de 2 milhões de portadores do gene da Hb S e mais de 8 mil afetados com a forma homocigótica (Hb SS). Estima-se o nascimento de 700 a 1000 crianças portadoras de doenças falciformes no país por ano⁽¹⁰⁾.

Estudo mais recente estima que, no Brasil, existam cerca de 4 milhões de pessoas portadoras do traço falciforme e perto de 30.000 acometidos com as formas graves da doença, incluindo anemia falciforme (Hb SS), doença de Hb SC e a interação entre talassemia beta e Hb S⁽¹⁾.

A expansão da Hb S se deu efetivamente no período Pré-Neolítico, entre 10 mil e 2 mil anos a.C., marcada pela miscigenação entre diferentes povos da região do Saara. Nesse período, o Saara era composto por terras férteis e com agricultura desenvolvida para o abastecimento de suas populações. No período Neolítico (3.000 a 5.000 a.C.) ocorreu a transmissão parasitária causada pelo *Plasmodium falciparum* proveniente da região que hoje corresponde à Etiópia. A malária se expandiu entre quatro principais centros (centros de civilizações no vale do rio Nilo, Mesopotâmia, Índia e sul da China) e, no caso específico relacionado à Hb S, a malária se estendeu do vale do Nilo até a costa do mar Mediterrâneo. Acredita-se, então, que nesse período teve início a pressão seletiva favorável aos portadores heterocigotos da Hb S (Hb AS) diante do

desenvolvimento da doença causada pela malária⁽³⁾.

Embora as crianças com caráter falciforme tenham menor incidência de parasitemia, os eritrócitos são parasitados de uma forma normal. Por conseguinte a natureza inóspita dos eritrócitos com Hb AS manifesta-se posteriormente na relação simbiótica. Sob esse aspecto, a multiplicação dos parasitas é impedida pelo processo de afoiçamento e pela destruição prematura dos eritrócitos parasitados com caráter falciforme, oxidação celular pelo ferro liberado da Hb S desnaturada, depleção de potássio celular e nutrição deficiente dos parasitas pela Hb S⁽¹⁹⁾.

É provável que o estado heterocigótico para a Hb S (traço falciforme) confira ao seu portador uma vantagem biológica contra a infecção causada pelo *P. falciparum* sendo, portanto, a razão pela qual a freqüência do gene Hb S atingiu, através da seleção natural, níveis tão altos nas regiões geográficas onde a malária é endêmica, ou seja, na África Equatorial, chamada cinturão da malária⁽¹⁴⁾.

O diagnóstico laboratorial da anemia falciforme é feito através de eletroforese de hemoglobina, focalização isoeletrica ou cromatografia líquida de alta performance (HPLC)⁽¹⁶⁾.

A eletroforese de Hb alcalina em acetato de celulose continua sendo a metodologia básica para a qualificação de grande parte das hemoglobinas mutantes. Atualmente, a introdução de técnicas alternativas, como a focalização isoeletrica e a cromatografia líquida de alta resolução, tem permitido melhor análise das hemoglobinas variantes⁽¹⁾.

O diagnóstico precoce é fundamental, uma vez que evitaria complicações decorrentes da doença, podendo ser realizado mesmo no período pré-natal. Nessa fase, a expressão clínica da homocigose da hemoglobina S tem sido associada com alta morbidade e mortalidade na infância, devido a sepses bacterianas, crise de seqüestração esplênica e síndrome torácica aguda^(20,24).

Em relação à anemia falciforme, espera-se que o Programa Nacional de Triagem Neonatal, associado a algumas medidas terapêuticas, tais como a penicilinoterapia profilática entre os três meses e os cinco anos de idade, a vacinação específica (Pneumococos, Haemophilus, Hepatite B) e o seguimento ambulatorial regular, garantam maior sobrevivência e melhor qualidade de vida aos seus portadores⁽²¹⁾.

Como o Brasil apresenta uma população com diferentes graus de miscigenação, o diagnóstico precoce deveria ser feito em todos os recém-nascidos, independentemente do grupo étnico. A miscigenação da nossa população é significativa e progressiva, e a classificação por cor da pele e outras características não pode ser atualmente utilizada como única mensuração de raça⁽²⁰⁾.

A Portaria do Ministério da Saúde nº. 822/01 regulamentou a Triagem Neonatal de vários distúrbios metabólicos, incluindo as doenças falciformes e outras hemoglobinopatias, garantindo acesso igual aos testes de triagem a todos os recém-nascidos brasileiros, independentemente da origem geográfica, cor e classe socioeconômica⁽²²⁾.

O diagnóstico e o tratamento precoce dessas hemoglobinopatias aumentam significativamente a sobrevivência e a

qualidade de vida dos seus portadores, diminuindo as suas seqüelas e atenuando as suas complicações clínicas. Daí a importância do seu diagnóstico neonatal. Nos últimos anos, as expectativas com relação à morbidade e à mortalidade pela doença falciforme modificaram-se significativamente, em parte devido à maior precisão e precocidade no diagnóstico, e também pelo crescente volume de novos conhecimentos sobre a doença. A outra parte se deve à gradual sensibilidade dos órgãos de saúde pública em nosso país, motivado especialmente por movimentos sociais relacionados com a população negra e associações de portadores do gene Hb S⁽³⁾.

Esses dados sugerem que a inclusão da triagem neonatal universal para hemoglobinopatias nos projetos já implementados para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito apresenta vantagens e deve ser considerada pelos programas de saúde⁽²⁰⁾.

DISCUSSÃO

Os estudos elencados mostraram que a preocupação dos pesquisadores nas doenças falciformes está voltada para implementação de programas que proporcionem a triagem e o diagnóstico precoce nas doenças falciformes.

Isso revela que as doenças falciformes, como fenômeno estudado na população em algumas regiões brasileiras, ocasionadas muitas vezes por pressão social, vem resultando

em legislações específicas, favorecendo o diagnóstico e o tratamento precoce, contribuindo para a redução da morbimortalidade.

Os trabalhos de enfermagem selecionados para esse estudo apresentam o cuidado com essa clientela, alicerçado no processo de enfermagem, sendo que um deles delineia o cuidado à luz de um referencial teórico, mostrando como ocorre o processo adaptativo dos pacientes à anemia falciforme.

Embora a literatura contemple muitos aspectos dessas afecções hereditárias, a intenção dos autores, neste estudo, foi contribuir com os profissionais de saúde no sentido de chamar a atenção para a importância do rastreamento e diagnóstico precoce com vista à eficácia do tratamento.

CONCLUSÃO

A análise da produção científica sobre hemoglobinas S permitiu gerar informações acerca de conceito, história, distribuição mundial e nacional, interação com outras hemoglobinas variantes, exames diagnósticos, diagnóstico neonatal e legislação específica sobre alterações falciformes. Os resultados trazem subsídios para a reflexão sobre a grande necessidade de investigação ainda existente nessa área pelos profissionais de saúde, principalmente os da área da enfermagem, em relação aos cuidados de prevenção, promoção e reabilitação a esses pacientes falcêmicos.

REFERÊNCIAS

- Orlando GM, Naoum PC, Siqueira FAM, Bonini-Domingos CR. Diagnóstico laboratorial de hemoglobinopatias em populações diferenciadas. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2000;22(2):111-21.
- Lorenzi TF. Manual de hematologia: propedêutica e clínica. 3a. ed. Rio de Janeiro: Medsi; 2003.
- Naoum PC, Naoum FA. Doença das células falciformes. São Paulo: Sarvier; 2004.
- Ivo ML, Carvalho EC. Assistência de enfermagem a portadores de anemia falciforme, à luz do referencial de Roy. *Rev Latino-am Enfermagem.* 2003;11(2):192-8.
- Kikuchi BA. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2007;29(3):331-8.
- Ivo ML. Modelo de adaptação de Roy e a sua aplicação através do processo de enfermagem a portadores de anemia falciforme. Campo Grande: UFMS; 2007.
- Galiza Neto GC, Pitombeira MS. Aspectos moleculares da anemia falciforme. *J Bras Patol Med Lab.* 2003;39(1):51-6.
- Zago MA, Falcão RP, Pasquini R. Hematologia: fundamentos e prática. São Paulo: Atheneu; 2004.
- Silva RBP, Ramalho AS. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Cad Saúde Pública = Rep Public Health.* 1997;13(2):285-94.
- Zago MA. Considerações gerais. In: Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. Brasília: ANVISA; 2002. p. 7-11.
- Alberto FL, Costa FF. Heterozigose para hemoglobina S. In: Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. Brasília: ANVISA; 2002. p. 27-32.
- Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro (RJ). Traço falciforme. Rio de Janeiro: Secretaria de Estado da Saúde; 2005.
- Forget BG. Anemia falciforme e hemoglobinopatias associadas. In: Wyngaarden JB, Smith Júnior CH. Tratado de medicina interna. 18a. ed. Rio de Janeiro: Guanabara; 1990.
- Marinho HM. Hematologia. São Paulo: Sarvier; 1984.
- Di Nuzzo DVP, Fonseca SF. Anemia falciforme e infecções. *J Pediatr (RJ).* 2004;80(5):347-54.
- Williams WJ, Beutler E, Erslev AJ. Hematologia. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1976.
- Sommer CK, Goldbeck AS, Wagner SC, Castro SM. Triagem neonatal para hemoglobinopatias: experiência de um ano na rede de saúde pública do Rio Grande do Sul, Brasil. *Cad Saúde Pública.* 2006;22(8):1709-14.
- Pante-de-Sousa G, Mousinho-Ribeiro RC, Santos EJM, Zago MA, Guerreiro JF. Origin of the hemoglobin S gene in a northern Brazilian population: the combined effects of slave trade and internal migrations. *Genet Mol Biol.* 1998;21(4):427-30.
- Embury SH. Anemia falciforme e hemoglobinopatias associadas. In: Bennett JC, Plum F. Cecil tratado de

- medicina interna. 20a. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1997.
20. Daudt LE, Zechmaister D, Portal L, Camargo Neto E, Silla LMR, Giugliani R. Triagem neonatal para hemoglobinopatias: um estudo piloto em Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. *Cad Saúde Pública = Rep Public Health*. 2002;18(3):833-41.
 21. Ramalho AS, Magna LA, Silva RBP. A Portaria MS nº 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2002;24(4): 244-50.
 22. Ministério da Saúde (BR). Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. *Diário Oficial da União*. Brasília, DF, p.33, col.2, 7 jun. 2001. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>
 23. Weatherall Dj, Clegg JB. Inherited hemoglobin disorders: an increasing global health problem. *Bull WHO*. 2001; 79(8).
 24. Schnog JB, Duits AJ, Muskiet FAJ, Ten Cate H, Rojer RA, Branjes DPM. Sickle cell disease: a general overview. *Neth J Med*. 2004; 62(10):364-74.