

DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO DO TRAÇO FALCIFORME EM POPULAÇÃO ADULTA

I Simpósio Regional da Amazônia Ocidental em Saúde Coletiva, 1ª edição, de 26/04/2023 a 28/04/2023
ISBN dos Anais: 978-65-5465-028-1

CRUZ; Roberto Macedo¹, CARBONE; Ana karolina morais², OLIVEIRA; João Pedro Macene de³, RAMOS; Juliany Almeida⁴, SARDE; Micaela Bisconsin⁵, DALLACQUA; Deusilene Souza Vieira⁶

RESUMO

Introdução: O traço falciforme, também conhecido como heterozigose para a anemia falciforme, é a condição genética em que o indivíduo afetado herda apenas um gene defeituoso para a formação da hemoglobina, que é uma proteína presente nos glóbulos vermelhos que transporta oxigênio pelo corpo. O traço falciforme é hereditário e é causado por uma mutação no gene HBB, que fornece instruções para a produção de uma das subunidades da hemoglobina. As pessoas com o traço falciforme geralmente não apresentam sintomas da anemia falciforme, uma condição hereditária mais grave em que as hemácias se modelam a um formato anormal de foice e que pode levar essas células a ficarem presas nos vasos sanguíneos, impedindo, dessa forma, a circulação adequada e causando dor e danos aos órgãos. Por ser uma doença autossômica recessiva, um casal com o traço falciforme tem 25% da transmissão dessa doença para seus filhos. **Objetivo:** O objetivo do presente estudo é esclarecer os desafios encontrados na saúde pública para identificar o traço falciforme em adultos. Assim, tem como intuito reunir informações relevantes relacionadas ao diagnóstico, citar alternativas para essa questão e mostrar o quanto a demora no diagnóstico impacta na saúde do indivíduo e reflete na saúde comunitária. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão bibliográfica, com pesquisas nas bases de dados Pubmed e Scielo, com os descritores “sickle cell trait” e “Diagnostic challenges”, não havendo restrição quanto ao tipo de estudo e idioma, e selecionando os artigos feitos entre os anos de 2013-2023. Foram encontrados 16 artigos na pesquisa, mas somente 4 artigos foram incluídos nesta revisão simples. **Resultados:** Os pacientes adultos com traço falciforme geralmente são completamente assintomáticos, ou podem apresentar sintomas leves, tornando o diagnóstico desafiador. Além da falta de conscientização, por mais que existam casos familiares, os testes requeridos de sangue devem ser pedidos especificamente para a hemoglobina S que classifica a doença, ou seja, o médico precisa estar procurando ativamente tal condição. Um método não invasivo e que requer apenas a anamnese bem feita é a utilização do histórico familiar do paciente, o heredograma, que permite identificar portadores da condição em famílias e fornecer informações importantes para o aconselhamento genético e a tomada de decisões informadas. **Conclusão:** Em suma, o diagnóstico do traço falciforme em pacientes adultos pode ser desafiador devido à falta de sintomas ou sintomas leves e à necessidade de testes específicos de hemoglobina S. No entanto, a utilização do histórico familiar do paciente, através do heredograma, é um método não invasivo e útil para identificar portadores da condição em famílias, fornecer informações importantes para o aconselhamento genético e ajudar na tomada de decisões informadas. É importante que os médicos estejam ativamente procurando o traço falciforme em pacientes com histórico familiar da condição e conscientes da importância do heredograma na solução do problema diagnóstico. Além disso, são necessárias mais pesquisas para desenvolver novas estratégias para diagnosticar o traço falciforme em adultos e uma maior conscientização sobre a condição entre os profissionais de saúde.

PALAVRAS-CHAVE: Traço falciforme, População adulta, Sickle cell trait, Anemia falciforme, Falciforme adulto

¹ UNNES, roberto1macedo2@gmail.com

² UNNES, karbokarol7@gmail.com

³ UNISL, macene360@gmail.com

⁴ UNNES, Julianyalmelida74@gmail.com

⁵ FIMCA, micaelabisconsin@gmail.com

⁶ FIOCRUZ, deusilene.viera@fiocruz.br

¹ UNNES, roberto1macedo2@gmail.com

² UNNES, karbokarol7@gmail.com

³ UNISL, macene360@gmail.com

⁴ UNNES, Julianyalmeida74@gmail.com

⁵ FIMCA, micaelabisconsin@gmail.com

⁶ FIOCRUZ, deusilene.viera@fiocruz.br