

# ANEMIA FALCIFORME

AC Machado  
a20130891@agepm.pt

C Gonçalves  
a20180252@agepm.pt

M Mocho  
a20130901@agepm.pt

Agrupamento das Escolas da Portela e Moscavide



## O QUE É?

- É uma doença hematológica hereditária monogénica caracterizada pela produção de hemoglobinas defeituosas – proteína transportadora de oxigénio nas hemácias.
- Em condições normais, um glóbulo vermelho é arredondado com forma bicôncava, no entanto, nesta patologia estes adquirem a forma de foice, o que os torna menos eficazes no transporte do oxigénio.

## Causa

- A anemia falciforme afeta principalmente a hemoglobina A.
- A doença é provocada por uma mutação no gene HBB (beta globina) presente no cromossoma 11 que irá determinar uma alteração na estrutura da proteína - o sexto aminoácido passa de ácido glutâmico a valina - transformando-a em hemoglobina S. Esta, em grandes quantidades, confere à hemácia a estrutura de foice típica da doença.

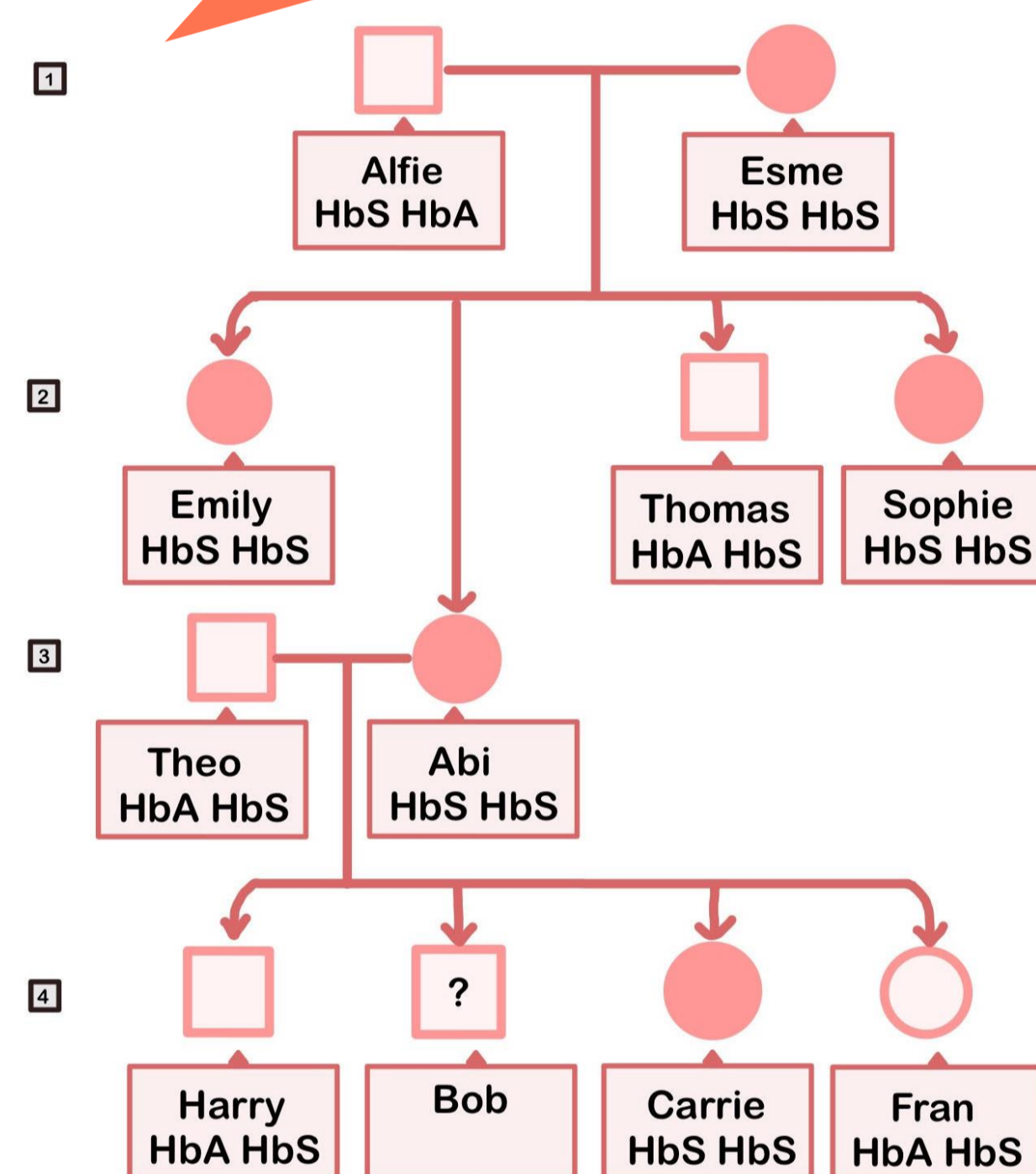
## Sintomas

- Apesar da doença estar presente desde a nascença os sintomas só se começam a manifestar após os 5 ou 6 meses de idade.
- Na anemia falciforme, onde existe falta de hemácias, estas são rígidas e inflexíveis, pelo que têm tendência a ficar presas nos vasos sanguíneos o que pode resultar em danos ao nível dos órgãos e tecidos, crises de dor aguda, lesão do baço e inchaço das mãos e pés (mais típico nos bebés).

**Resumo:** A anemia falciforme é uma doença hereditária que resulta de uma alteração conformacional dos glóbulos vermelhos.

Estas hemácias mutantes tendem a ficar presas nos capilares sanguíneos provocando vários sintomas, sendo os mais comuns as crises de dor aguda e o inchaço das mãos e dos pés.

**Palavras-Chave:** anemia falciforme; hemoglobina S; hemácias falciformes; anemia; transfusão da medula óssea



**HbS HbS** - anemia falciforme  
**HbA HbA** - normal  
**HbS HbA** - portador (produzem os dois tipos de hemoglobina e podem revelar alguns problemas em ambientes com reduzida concentração de oxigénio ou devido à prática de exercício físico intenso)

## Epidemiologia

- A anemia falciforme mais comum em pessoas cujas famílias vêm da África, América do Sul, América Central (Panamá), Caraíbas, Índia, Arábia Saudita e países mediterrâneos como Turquia, Grécia e Itália.
- A mutação falciforme favoreceu várias populações nas regiões tropicais visto que os portadores são mais resistentes à malária.

## Tratamento

- **Transfusões de Glóbulos Vermelhos**
- **Potenciais tratamentos genéticos:** extração de células estaminais da medula óssea dos pacientes com anemia falciforme e alteração em laboratório para que estas passem a produzir glóbulos vermelhos saudáveis.
- **Transplante de Medula Óssea:** substituição das células estaminais defeituosas da medula óssea do indivíduo pelas células estaminais saudáveis do indivíduo dador.

## Conclusão

- A anemia falciforme, também conhecida como Drepanocitose, é uma doença autossómica recessiva que resulta numa esperança média de vida entre os 40 e 60 anos.
- Sendo uma doença genética, a sua prevenção é difícil, senão mesmo impossível, no entanto, métodos cada vez mais eficazes na cura desta patologia estão a ser desenvolvidos, como é o caso do transplante de medula óssea.