

Doença falciforme é a doença genética mais comum no Brasil. Doença genética é aquela resultante de alterações nos genes.

Esta alteração genética teve origem na África (e se estendeu pela Península Arábica, sul da Itália e Índia), sendo trazida para o Brasil com os africanos que foram escravizados por aqui. Porque foi mantida em silêncio por muito tempo, não se sabe ao certo quantas pessoas no Brasil são portadoras do traço ou da doença. Alguns pesquisadores acreditam que cerca de 2 milhões de brasileiros são portadores do gen e aproximadamente 8 mil têm a doença. Outros calculam que 6% a 10% da população negra no Brasil tenham o gen alterado - o que quer dizer pelo menos 8 milhões de pessoas (adultos e crianças). Negros e brancos, uma vez que muitos dos brancos brasileiros são também descendentes de africanos. Além de haver uma parte destes que são descendentes de povos de outras regiões onde se identificou a presença do gen.

**Mas depois de ler tudo isso, você se pergunta: como é que eu não sabia de nada disso?!!!**

A resposta é simples: racismo. Todas nós sabemos e vivemos no cotidiano o que ele significa. E o silêncio sobre a doença falciforme é mais um exemplo. Como é uma doença associada aos negros, não lhe foi dada a atenção devida. Ainda que há mais de meio século se saiba que ela existe e que acontece no Brasil.

racismo é cruel, nós sabemos. É capaz de definir quem merece viver e quem deve morrer, sem dó nem pena. Por isso o denunciemos. Por isso comprometemos nossa vida na luta contra ele.

lutar para que se fale e se cuide da doença falciforme é também uma forma de combater o racismo.

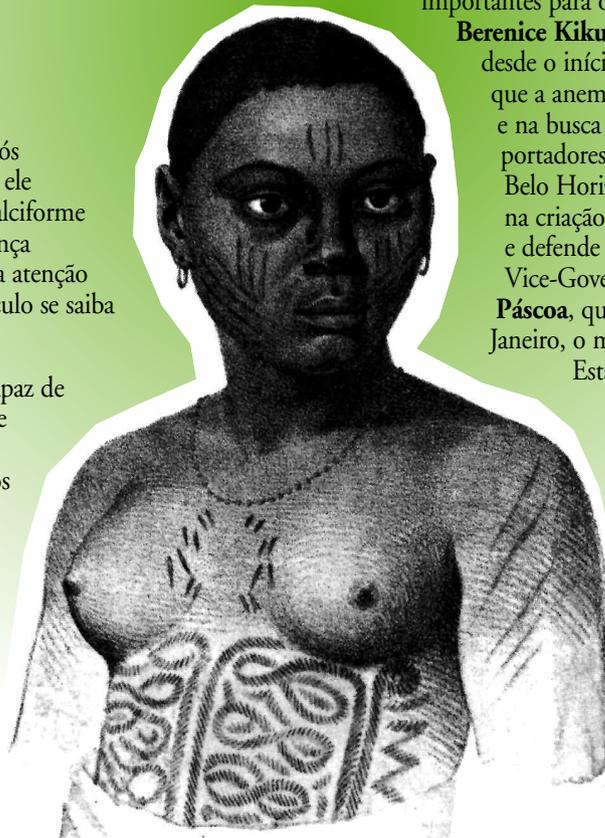
Em 1995 mulheres e homens negros, finalizando a Marcha Zumbi dos Palmares contra o Racismo pela Cidadania, entregaram nas mãos do presidente da república um

documento com as reivindicações da população negra no Brasil. Entre estas, exigiam do governo brasileiro ações urgentes para a informação, o diagnóstico e o tratamento da anemia falciforme. Assim, no ano de 1996 o Ministério da Saúde criou o Programa de Anemia Falciforme/ PAF, que define o que deve ser feito e delega aos estados e municípios a tarefa de agir, a partir da criação de programas estaduais e municipais de diagnóstico e atendimento a pessoas portadoras de doença falciforme.

tudo isto podemos chamar de vitória, pois as organizações negras trabalharam praticamente sozinhas e puderam criar uma das primeiras políticas públicas de atenção à população negra no Brasil. Não é pouco.

por traz desta vitória têm estado as mulheres negras. Aqui, homenageamos algumas delas, sabendo que o nome de muitas permanecerá no anonimato. Mas ainda assim, reconhecemos o quanto têm sido importantes para o sucesso da empreitada. Nosso axé para **Berenice Kikuchi**, mulher negra residente em São Paulo, que desde o início dos anos noventa trabalha arduamente para que a anemia falciforme seja tratada como política pública e na busca de melhoria das condições de vida dos portadores. Nosso axé para **Fátima Oliveira**, médica de Belo Horizonte, que trabalhou e trabalha intensamente na criação e implantação do PAF do Ministério da Saúde e defende sua instalação no Estados. Nosso axé para a Vice-Governadora **Benedita da Silva** e para **Abigail Páscoa**, que iniciaram, dentro do governo do Rio de Janeiro, o movimento para a implantação do Programa no Estado do Rio de Janeiro. Nosso axé para **Ilca Maria do Carmo** que, na Associação dos Falcêmicos do Rio de Janeiro/AFARJ e na Secretaria Estadual de Saúde, traz a luta e a força dos portadores de doença falciforme para a mesa de negociações e para a gestão de políticas públicas. E nosso axé para **Joice Aragão**, médica que, com extrema seriedade e compromisso, não tem medido esforços para implantar um Programa de Doença Falciforme de qualidade em todo o Estado do Rio de Janeiro. **A todas estas mulheres negras guerreiras e àquelas cujos nomes não forma citados, nossos reconhecimento.**

## APRESENTANDO A DOENÇA FALCIFORME



# CONHECENDO A DOENÇA FALCIFORME

## O que é?

É uma doença genética (causada pela presença de dois genes alterados), hereditária (ou seja, é herdada dos pais). Estes genes provocam uma alteração nos glóbulos vermelhos do sangue (hemácias). Tais alterações vão provocar variados sinais e sintomas indicativos da doença falciforme.

## Como acontecem estas alterações?

O gen envolvido está ligado à produção de hemoglobina, que é o pigmento (corante) responsável pela cor vermelha do sangue. Quando a hemoglobina não está alterada (ou seja, tenha o gen A), ela contribui para que o glóbulo vermelho tenha um formato arredondado, parecido com uma bala Soft muito pequenina. Naquelas pessoas com o gen alterado (gen S), a hemoglobina, sob determinadas situações que provoquem baixa de oxigênio no sangue, muda o formato do glóbulo vermelho e ele fica parecido com uma foice (falciforme que dizer parecido com foice). Existem diferentes formas de alteração do gen da hemoglobina. Estas formas são chamadas de S, C, D e talassemia.

## Como se “pega” esta doença?

A doença falciforme acontece naquelas pessoas que herdaram de cada um de seus pais um gen da hemoglobina) alterado. Ou seja, quando tem dois genes alterados (chamados SS, SC, SD ou S-talassemia)

## Isto quer dizer que os pais também têm a doença?

Não. Pois os pais podem ser portadores do traço falcêmico, mesmo sem saber (sendo então AS). Ou podem ter a doença.

## Doença falciforme é o mesmo que anemia falciforme?

Não. Doença falciforme refere-se a variadas formas de união do gen S com outros genes alterados para a hemoglobina (hemoglobinopatias, ou doenças da hemoglobina, com os pares SS, SC, SD ou S-talassemia. Anemia falciforme somente refere-se às pessoas portadoras do par SS.

## A mulher portadora de doença falciforme pode engravidar?

Sim. Gravidez deve ser sempre uma escolha da mulher ou do casal. A mulher portadora da doença falciforme vai precisar de cuidados especiais durante a gravidez.

## Toda pessoa que tem o traço falcêmico vai ter filhos com a doença?

Não. A pessoa que tem o traço, pode ter filhos com ou sem o traço. Com ou sem a doença. As chances são variadas. Mas para ter filhos com a doença é preciso que os dois, o casal, sejam portadores do traço falcêmico ou tenham a doença falciforme. Mesmo assim não se pode ter certeza. Somente quando pai e mãe têm a doença falciforme é que os filhos com certeza terão a doença.

## A doença falciforme tem cura?

Não. As doenças genéticas ainda não têm cura. Mas tem tratamento e controle. E a pessoa pode conviver com ela, com apoio dos serviços de saúde.

## Como é que se pode saber somos portadores da doença?

O diagnóstico pode ser feito de várias formas:

- Se os pais sabem que são portadores do traço ou da doença, quando nascem seus filhos buscam fazer exames neles para confirmar ou não a presença de doença falciforme, mesmo se as crianças não apresentarem sintomas;
- Na consulta do pediatra, quando este encontra o baço da criança aumentado, anemia ou icterícia;
- Na emergência, em crianças com sintomas agudos da doença falciforme;
- Em crianças maiores ou adolescentes que apresentem complicações agudas;
- Através de um exame do sangue. O Programa de Anemia Falciforme do Ministério da Saúde recomenda que este exame seja feito no recém-nascido através do teste do pézinho (triagem neonatal). Na criança maior e no adulto o exame de sangue chamado eletroforese de hemoglobina informa se a pessoa tem o traço ou se tem a doença ou não.

## O exame é caro?

A rede pública, através do SUS, deve estar preparada para fazer este exame. O que quer dizer que o custo do exame já foi pago pelos nossos impostos. No estado do Rio de Janeiro o IEDE – Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia e o HEMORIO – Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti são os Centros de Referência para o diagnóstico, orientação e tratamento da doença falciforme. Os hospitais universitários também estão preparados para diagnosticar a doença e oferecer tratamento.

## O que uma pessoa que tem a doença sente?

Os sinais e sintomas são variados. Algumas pessoas têm sintomas leves e outras apresentam:

- Crises de dor: nos ossos, articulações, músculos, abdômen ou tórax, podendo aparecer em qualquer parte do corpo;
- Palidez, cansaço fácil;
- Icterícia – que é a cor amarela, mais visível no branco dos olhos. Não é contagiosa;
- Mãos e pés inchados, vermelhos e dolorosos, chamada de síndrome mão-pé;
- Feridas (úlceras) principalmente nos tornozelos, que geralmente começam na adolescência e demoram a curar-se;
- Maior chance de adquirir infecções principalmente na garganta, pulmões e ossos. Ou complicações destas;

## Qual é o tratamento?

Não há cura para a doença falciforme. Existem tratamentos de duas espécies: o que visa manter a saúde e prevenir complicações, é chamado de medidas gerais; e o tratamento dirigido a situações específicas.

As medidas gerais incluem:

- Educação do portador e da família, para que aprendam a conviver com a doença;
- Vacinação, incluindo vacina contra pneumonia, tétano e hepatite B;
- Uso de penicilina para evitar septicemia;
- Uso de ácido fólico, que é uma vitamina que ajuda na produção de glóbulos vermelhos;
- Acompanhamento da anemia, para detectar e tratar em caso de piora. No entanto, na maioria dos casos não se deve fazer transfusões de sangue;
- Exames regulares de fundo de olho, exames do coração, dos rins, fígado;
- Exames adicionais quando se encontra alguma alteração nos exames acima;
- Prevenção ou tratamento de complicações;
- Orientação psicológica;
- Acesso a tratamento dentário.

É importante dizer que a base do tratamento é um bom acompanhamento no serviço de saúde, com uma boa relação entre os profissionais, o portador e sua família. É importante também que o serviço de saúde se prepare para lidar com a participação ativa da família no acompanhamento do tratamento. Que se esforcem para combater o racismo entre seus profissionais. E que as famílias se informem e busquem seus direitos.



## TESTE DO PEZINHO

É o exame de sangue feito no recém-nascido. É chamado teste de pezinho porque o sangue é colhido no pé da criança. Todas as crianças, a partir de 48 horas de vida até 30 dias de nascida deve fazer o teste. Ele serve para diagnosticar diversas doenças como hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria e hemoglobinopatias como traço falcêmico e doença falciforme. Estas doenças não apresentam sintomas no recém nascido, mas podem causar graves problemas se não forem diagnosticadas logo. Esta procura por portadores recém nascidos chama-se triagem neonatal.

Este teste pode ser feito em diversas maternidades. Pergunte na maternidade próxima a você ou onde seu filho nasceu se o teste está sendo feito. Se não, procure o Posto de Saúde mais próximo ou o IEDE, no centro do Rio de Janeiro, pois o teste do pezinho é obrigatório em todo Brasil e um direito da criança.

**O teste é pago pelo SUS e não pode ser cobrado a você.**

# ALGUNS RECADOS IMPORTANTES

- **P**ara que se faça a triagem (neonatal ou não) de portadores de diferentes doenças genéticas, os procedimentos éticos exigem a preparação do serviço de saúde para receber, acompanhar e tratar, quando for o caso, os portadores. Exigem também a completa troca de informações entre as partes interessadas (profissionais e clientes). E principalmente o respeito aos interesses e escolhas de portadores e suas famílias quanto ao que fazer depois do diagnóstico.
- **C**abe lembrar que é direito de qualquer mulher escolher ter ou não ter filhos, quando e como. E é obrigação do sistema público de saúde buscar os melhores meios para atendê-la. Mulheres portadoras do traço falcêmico ou de doença falciforme têm o direito de receber todas as informações e atendimento necessários para que escolha se quer ou não ter filhos.
- **O** serviço de saúde que oferece aconselhamento genético, ou seja, informações a portadores de alterações genéticas quanto a suas possibilidades de ter ou não filhos com a mesma alteração, deve respeitar as escolhas dos clientes.

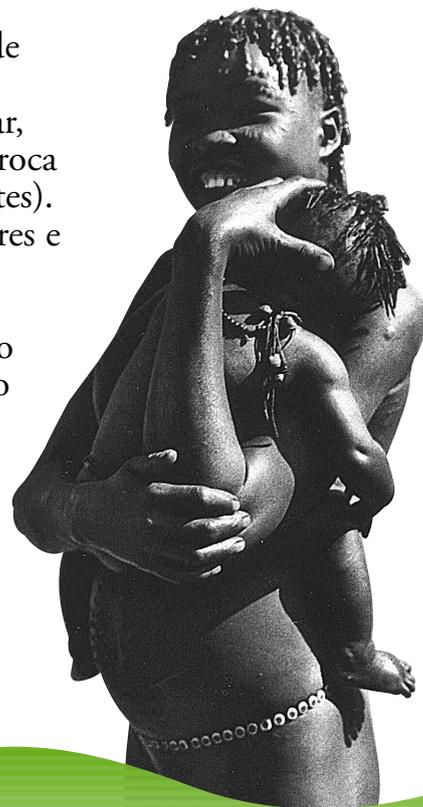


Foto • Leni Riefenstahl

## ENDEREÇOS ÚTEIS

### HEMORIO

Rua Frei Caneca, 8, Centro. Rio de Janeiro.  
Tel.: (21) 2242-6080

### IEDE - Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia

Rua Moncorvo Filho, 90, Centro.  
Rio de Janeiro. Tel.: (21) 2221-7577

### AFARJ - Associação de Falcêmicos e Talassêmicos do Rio de Janeiro

Mesmo endereço do HEMORIO  
Tel.: 2242-6080 ramal 2286

### Grupo de Trabalho de Controle da Doença Falciforme/SUSC/SES-RJ

Equipe: Joice Aragão de Jesus (Coordenadora)  
Eny Regina da Silva Queiroz, Ilca Maria do Carmo, Sonia Maria Barbosa Ferreira, Paulo Ivo Cortez de Araújo (Câmara Técnica-Presidência)

Telefone: (21) 2215-2531 / 2240-7768

Fax: (21) 2240-0611 (21)2400611 (SUSC)

E-mail: [gdf@saude.rj.gov.br](mailto:gdf@saude.rj.gov.br)

Rua México, 128/ 4º andar - Rio de Janeiro/RJ

### EXPEDIENTE

Redação: Jurema Werneck • Colaboradora: Lúcia Xavier

Projeto Gráfico: Luciana Costa Leite • Tiragem: 5.000 exemplares

Este Boletim foi financiado por: **Public Welfare Foundation**



### CRIOLA

Av. Presidente Vargas, 482, sl. 203 • Centro • Rio de Janeiro  
Brasil • CEP 20070-000 • Telefax. (21) 2518-6194 • 2518-7964  
Endereço Eletrônico: [criola@alternex.com.br](mailto:criola@alternex.com.br)  
Página: [www.criola.org](http://www.criola.org)