

UNIVERSIDADE TIRADENTES
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE E AMBIENTE

ESTUDO DAS SÍNDROMES FALCÊMICAS EM
COMUNIDADE QUILOMBOLA, SERGIPE / BRASIL

ELIZANO SANTOS DE ASSIS

ARACAJU

Junho -2010

UNIVERSIDADE TIRADENTES
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE E AMBIENTE

ESTUDO DAS SÍNDROMES FALCÊMICAS EM
COMUNIDADE QUILOMBOLA, SERGIPE / BRASIL

Dissertação de Mestrado submetida à banca examinadora como parte dos requisitos para a obtenção do título de mestre Saúde e Ambiente, na área de concentração em Saúde e Ambiente.

ELIZANO SANTOS DE ASSIS

Orientadores: Cristiane Costa da Cunha Oliveira, D.S.C.

Francisco Prado Reis, D.S.C.

ARACAJU

Junho - 2010

A848e

Assis, Elizano Santos de

Estudo das síndromes falcêmicas em comunidade quilombola, Sergipe / Brasil / Elizano Santos de Assis; orientação: Cristiane Costa da Cunha Oliveira, Francisco Prado Reis. – Aracaju: 2010.

Viii, 69 f.: il.

Inclui bibliografias

Dissertação (Mestrado em Saúde e Ambiente). – Universidade Tiradentes

1. Síndromes falcêmicas. 2. Traço falciforme. 3. Políticas Públicas de saúde I. Oliveira, Cristiane Costa da Cunha (orient.). II. Francisco Prado Reis (orient.). III. Universidade Tiradentes. IV. Título.

CDU: 662.7

**ESTUDO DAS SÍNDROMES FALCÊMICAS EM COMUNIDADE QUILOMBOLA SERGIPE /
BRASIL**

ELIZANO SANTOS DE ASSIS

DISSERTAÇÃO SUBMETIDA AO PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE E
AMBIENTE DA UNIVERSIDADE TIRADENTES COMO PARTE DOS REQUISITOS
NECESSÁRIOS PARA A OBTENÇÃO DO TÍTULO DE MESTRE EM SAÚDE E
AMBIENTE

Aprovada por:

Cristiane Costa da Cunha Oliveira D.S.c
Orientadora

Francisco Prado Reis D.S.c.
Orientador

Fabiana de Miranda Onofre D.S.c.
Titular

Edilene Curvelo Hora D.S.c.
Titular

Claudia Moura de Melo D.S.c.
Suplente

Valmira dos Santos D.S.c.
Suplente

ARACAJU

Junho-2010

Dedicatória

Dedico este trabalho em especial a Deus, a minha esposa e meus filhos por estarem ao meu lado nesta caminhada.

AGRADECIMENTOS

A Deus, que, pela sua infinita misericórdia, favoreceu esta caminhada e o encontro com vocês.

A minha família, em especial a Vania (esposa), Yérsia e Elizano Filho (queridos filhos), que se envolveram, torceram e participaram diretamente neste trabalho.

Aos professores orientadores: Cristiane Cunha, pessoa de coração grandioso; Sara Quadros (iniciante do projeto), minha gratidão pelos primeiros passos; Claudia Moura de Melo, pelo seu jeito sutil e estimulador para a pesquisa e Francisco Prado Reis pelos impulsos e incentivos na caminhada.

Aos professores do corpo docente do Mestrado em Saúde e Ambiente de UNIT, colegas e alunos do curso de graduação em Enfermagem.

As professoras Valmira dos Santos, com quem este projeto teve início, e Pureza Santa Rosa, Coordenadora do Curso de Enfermagem da UNIT, incentivadora desta jornada.

Aos amigos e colegas Simone Otilia, Leane Carvalho e Denisson pela ajuda direta, incentivos e ânimo sempre compartilhado e a Jamille Alves, colega do Mestrado, pelo apoio direto na pesquisa e satisfação pelo entusiasmo em continuar estudando população quilombola.

À comunidade da Patioba pelo acolhimento e pelas informações prestadas, pois sem elas este trabalho não seria escrito. Em especial às agentes de saúde Marielze e Maria José.

Aos professores de Biomedicina da UNIT- Vanessa Lordelo Vivas, pela realização do teste de solubilidade, e compartilhamento de idéias; Malone Santos Pinheiro (coordenador do Laboratório da UNIT), pelo apoio na execução dos testes; Isana Carla Leal, pela realização do teste de falcização.

À biomédica Deborah Karlla de Melo Gomes, gerente do laboratório do HUSE- Hospital de Urgência de Sergipe, pela realização dos hemogramas, e valiosa colaboração e outras ajudas na fase de pesquisa laboratorial.

A José Roberto Santos - Gerente da agência transfusional do HUSE- Hospital de Urgência de Sergipe, pela ajuda e realização da coleta de sangue com sua equipe.

Às secretarias de Estado da Saúde de Sergipe e Municipal de Saúde de Japaratuba.

Por fim, a todos os seres humanos que contribuíram direta ou indiretamente e torceram para que este feito acontecesse, Paz e Bem.

LISTA DE TABELAS:

Tabela 1 - Distribuição de freqüência da quantidade de cômodos por residência dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 2 - Distribuição de freqüência da renda familiar dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 3 - Distribuição de freqüência da ocupação dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 4 - Distribuição de freqüência do tipo de ocupação de acordo com a renda familiar dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 5 - Distribuição da freqüência da jornada de trabalho dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 6 - Distribuição do grau de escolaridade dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 7- Prevalência de hemoglobinas variantes e talassemias em comunidade quilombola, relacionadas com alterações laboratoriais. Sergipe, Brasil, 2009.

Tabela 8 -. Distribuição etária da freqüência da positividade para HbS, nos testes de solubilidade e falcização, em comunidade quilombola, Sergipe, Brasil, 2009.

UNIVERSIDADE TIRADENTES
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO Stricto sensu EM SAÚDE E
AMBIENTE

LISTA DE FIGURAS:

Figura 1- Distribuição de freqüência da faixa etária e gênero dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Figura 2- Distribuição de freqüência da cor referida dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Figura 3 - Heredogramas dos núcleos familiares com presença de traço falcêmico em comunidade quilombola, Sergipe, 2009.

SUMÁRIO

Estudo das síndromes falcêmicas em comunidade quilombola, Sergipe / Brasil

Resumo	1
Abstract	2
Introdução	3
Revisão bibliográfica	5
Referências	14
Capítulo II – método	21
Delineamento do estudo	21
Local do estudo	21
Definição da amostra	21
Coleta de dados	21
1ª etapa entrevistas com gestores e a população do povoado patioba	21
2ª etapa - inquérito sorológico	22
<i>Teste de solubilidade</i>	23
<i>Teste de falcização</i>	23
Eletroforese de hemoglobina pelo método HPLC	23
Hemograma completo	24
Análise dos dados	24
Capítulo III - comunidade quilombola e políticas de saúde: um estudo sociodemográfico - Sergipe- Brasil- 2009.	25
Resumo	25
Abstract	26
Introdução	27
Método	29
<i>local do estudo</i>	29
Entrevistas com gestores e a população do povoado patioba	29
Resultado e discussão	30
Conclusão	37
Referências	39
Capítulo IV prevalência de hemoglobinas variantes e talassemias em comunidade quilombola de sergipe-brasil-2009	41
Resumo	41
Abstract	42
Introdução	43
Método	45
Coleta de dados	46
Teste de solubilidade	46
Teste de falcização	46
Eletroforese de hemoglobina pelo método HPLC	47
Hemograma completo	47
Análise de dados	48
Resultados e discussão	48
Conclusão	54
Referências	55
Considerações finais	58
Apêndice e Anexos	59

RESUMO

ESTUDO DAS SÍNDROMES FALCÊMICAS EM COMUNIDADE QUILOMBOLA, SERGIPE / BRASIL

Elizano Santos de Assis

A prevalência de hemoglobina S apresenta nítidas diferenças regionais marcadas pelos processos de miscigenação da população brasileira. O objetivo deste estudo epidemiológico foi estudar as síndromes falcêmicas em habitantes da comunidade quilombola do povoado Patioba, Sergipe/Brasil, e identificar possíveis diferenças em relação às características dos pesquisados da comunidade. Foram entrevistadas 593 pessoas através de formulário validado. Realizou-se inquérito sorológico com 318 indivíduos de seis meses a cinquenta 50 anos de ambos os sexos. As amostras de sangue foram submetidas ao teste de solubilidade para avaliar a presença de Hb S, seguido do teste de falcização para confirmar essa presença. Essas foram submetidas à eletroforese de hemoglobina pelo método de cromatografia líquida de alta performance (HPLC) para quantificação das frações hemoglobínicas e a identificação do perfil de variantes. A grande maioria da população estudada (86,7%) referiu possuir cor preta e parda com percentual significativamente maior de pretos e pardos em todas as faixas etárias ($p=0,01$). Pode-se verificar a maioria (45,9%) está empregada e recebe em sua maioria (181) pelo menos 1 salário mínimo. ($p<0,001$). Das 318 pessoas que se submeteram ao teste de solubilidade e falcização, 2,2% (7) apresentaram a hemoglobina variante Hb S. Destas, os perfis hemoglobínicos identificados foram HbAS (57%) e associações entre talassemias e heterozigose para Hb S (43%), com valores variáveis de hemoglobina S de 24,9% a 37,9%. A análise citológica revelou que os indivíduos com talassemias apresentaram anemia hipocrômica e microcítica. A análise de parentesco revelou que cinco entre os 318 indivíduos submetidos à triagem sorológica pertencem a dois núcleos familiares distintos. No âmbito estadual, não está instituída a política que prioriza as ações de intervenção aos portadores de síndromes falcêmicas pela inexistência de implantação da fase II da portaria 822/2001 e atenção integral às pessoas com síndromes falciformes conforme portaria 1018 /2005, ambas do MS. Os resultados apontados por esta pesquisa são importantes para o planejamento de políticas públicas de Saúde em relação às síndromes falcêmicas.

Palavras chaves: Síndromes falcêmicas, traço falciforme, políticas públicas de saúde

ABSTRACT

STUDY OF SICKLE CELL SYNDROME IN MAROON COMMUNITIES IN SERGIPE / BRAZIL

Elizano Santos de Assis

The prevalence of hemoglobin S, displays clear regional differences marked by the process of miscegenation of the Brazilian population. The aim of this epidemiological research was to study the sickle cell syndrome in residents of Patioba's maroon, in Sergipe / Brazil and to identify possible differences related to the characteristics of respondents from the community. There were interviewed 593 people through a form validated. Serological survey was carried out with 318 individuals from 6 months to 50 years in both sexes. Blood samples were submitted to the solubility test to assess the presence of Hb S, followed by the sickling cell test to confirm its presence. These were subjected to hemoglobin's electrophoresis by the method of High Performance Liquid Chromatography (HPLC) for quantification of hemoglobin fractions and identification of variants' profile. The vast majority of the studied population (86.7%) reported being black and brown with a significantly larger percentage of blacks and browns in all age groups. ($p = 0.01$). It shows that the majority(45.9%) are employed and earns in the majority (181) at least a minimum wage. ($p < 0.001$). 2.2% (7) of the 318 people who underwent to sickling cell and solubility tests, showed the hemoglobin variant Hb S. The identified hemoglobinic profiles were HbAS (57%) and interactions with thalassemia and heterozygous for Hb S (43%), with variable values of hemoglobin S from 24.9% to 37.9%. The cytological analysis revealed that individuals with thalassemia showed hypochromic and micro citic anemia. The kinship analysis revealed that five among 318 individuals underwent to serological screening belong to two separate households. At the state level, there is established a policy that prioritizes actions of intervention to patients with sickle cell syndrome by the lack of implementation of phase II of the decree 822/2001 and care for people with sickle cell disease as Ordinance 1018 / 2005, both from MS. The results indicated by this research are important for planning public health policies in relation to the sickle cell syndrome.

Keywords: Sickle cell syndrome, sickle cell trait, Health Public Policy

INTRODUÇÃO

As síndromes falcêmicas são alterações conseqüentes a problemas tanto estruturais quanto de síntese das cadeias da hemoglobina e delas fazem parte as anemias falciformes, o traço falcêmico e as talassemias. São as enfermidades genéticas de maior freqüência no mundo e muito importantes do ponto de vista clínico e de saúde pública. De acordo com a Organização Mundial de Saúde, (WHO, 1982), 270 milhões de pessoas possuem genes que determinam hemoglobinas anormais. Estudos epidemiológicos têm mostrado que 300 a 400 mil crianças nascidas vivas apresentam anemia falciforme ou alguma forma de talassemia grave (LEONNELIL IMPERIAL; MARCHI-SALVADOR, 2000; WEATHERALL; CLEGG, 1981).

Alguns estudos antropológicos com análises biomoleculares associadas têm sugerido que o gene anormal para a síntese da Hb S pode ter ocorrido entre os períodos Paleolíticos e Mesolíticos, aproximadamente há 50 e 100 mil anos, nas regiões centro-oeste da África, Índia e leste da Ásia (NAOUM; DOMINGOS, 1997, EDELSTEIN, 1986). O motivo da mutação do gene da hemoglobina normal (Hb A) para o gene da Hb S até o presente permanece desconhecida. Entretanto, tem sido admitido que a origem da Hb S tenha sido multirregional, atingindo populações com diferentes características genéticas. A expansão do gene da Hb S em populações africanas mostrou que se deu efetivamente no período pré-Neolítico entre 10 mil e 2 mil anos antes de Cristo e foi marcada pela miscigenação entre os povos da região do Saara (NAOUM 1997).

As altas prevalências da malária por volta de (3.000 - 500 anos a.C. na região do Saara, se deu pelo intenso processo migratório ali ocorrido, o que favoreceu a propagação para grandes centros de civilização no vale do rio Nilo, Mesopotâmia, Índia e Sul da China. Essa miscigenação, levou a propagação da malária do Oriente ao Ocidente, formando uma faixa coincidente com a alta prevalência de HbAS (NAOUM ; CAETANO, 1997). Esse fator esse levou Allison em 1954 (NAUM; CAETANO, 1997) a estabelecer uma relação entre o efeito protetivo da HbS em portadores heterozigotos (HbAS) diante do desenvolvimento da malária.

Aproximadamente 12 a 15% da população humana é portadora assintomática de uma ou mais formas de anemias hereditárias, notadamente de falcemias, talassemias e deficiência de G-6-PD. Milhões de pessoas em todo o mundo carregam, em seu patrimônio genético, hemoglobinas anormais em suas diferentes combinações, com conseqüências que

variam de quase imperceptíveis a letais (LEONELIL IMPERIAL; MARCHI-SALVADOR, 2000; SILVA et al, 2006)

A anemia falciforme é considerada, segundo o atual paradigma médico-científico, a doença hereditária monogênica de maior incidência na população brasileira, Sua origem remontaria a uma mutação adaptativa ocorrida em regiões endêmicas de malária, a partir do continente africano e possivelmente chegou ao Brasil pelo tráfico de escravos. A doença é um gene recessivo, que pode ser encontrado em freqüências que variam de 2% a 6% na população brasileira em geral e de 6% a 10% na população negra (MACHADO; MARINILDA, 2004).

A hemoglobina S é a mais comum das alterações hematológicas hereditárias conhecidas no homem. É causada por mutação no gene beta da globina, produzindo alteração estrutural na molécula, onde há troca de uma base nitrogenada do códon GAG para GTG, resultando na substituição do ácido glutâmico pela valina na posição de número 6. Os eritrócitos com a variante de hemoglobina S (Hb S) sofrem processo de falcização, fisiologicamente provocado pela baixa tensão de oxigênio, acidose e desidratação. As células falseadas passam então a apresentar a forma de foice ou de lua crescente, com conseqüências clínicas variável ao seu portador, dependendo da concentração da hemoglobina S (NAOUM,1999; BONINI-DOMINGOS ,1993; EDELSTEIN,1986).

A falcização das hemácias, além de causar anemia hemolítica crônica, ainda é responsável pela obstrução de vasos sanguíneos, com crises de dor, enfartamento e necrose em diversos órgãos, como ossos e articulações, baço, pulmões, rins e outros. Trata-se de uma doença crônica, incurável, embora tratável, e que geralmente traz alto grau de sofrimento aos seus portadores, que merecem atenção especial do ponto de vista.

CAPÍTULO I - REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

A Fundação Cultural Palmares identificou, em 2004, 743 comunidades remanescentes de quilombo, numa população estimada em 2 milhões de habitantes, ocupando uma área de 30.581.787,58 hectares, em todo o território brasileiro. No estado de Sergipe, a referida fundação identificou 23 comunidades quilombolas formadas por aproximadamente 5.280 famílias, distribuídas em 14 municípios. Esse contingente populacional se diferencia de outras comunidades, por terem maior probabilidade de serem acometidas por traços falcêmicos e anemia falciforme que têm importância epidemiológica em virtude da prevalência. (SILVA et al., 2006).

No Brasil tem se intensificado uma rede de discurso pautado na identidade étnico-racial das chamadas comunidades negras rurais nos últimos anos, a partir de contato intenso entre essas comunidades e agentes externos. Esse discurso está ainda relacionado à ligação dessas pessoas com a África e na sua autoidentificação como negros e em sua condição de remanescentes de quilombos, conforme definição do artigo 68 do Ato das Disposições Constitucionais Transitórias (ADCT). Um exemplo dessa experiência é o desenvolvimento do projeto para resgatar a autoestima em crianças negras e da concepção de ser negro em uma comunidade remanescente de quilombo em São Cristóvão, Maranhão. (SALES, 2007).

Embora o conceito biológico de “raça” ainda tenha forte apelo entre os pesquisadores da área de saúde, vários estudos têm proposto outras formas de defini-lo e estabelecer seu uso na pesquisa nessa área, como a assistência aos portadores de doenças relacionadas e outras demandas específicas dos remanescentes, como condições sanitárias (saneamento básico, água tratada, moradia, acesso aos serviços de saúde, posse da terra) e outros temas relacionados à vulnerabilidade dessas comunidades quilombolas (LAGUARDIA, 2004).

Estudos do perfil sócio demográfico de populações remanescentes de quilombo têm sido realizados no Brasil, como o de Almeida (2005) sobre a comunidade Kalunga, quilombolas da região da Chapada dos Veadeiros no Estado de Goiás, enfocando a importância da moradia (casa Kalunga), relacionando a sua forma construtiva e organização espacial, com o processo de ocupação territorial. Ressaltaram também a importância da

introdução dos equipamentos de educação formal e de saúde, construções prediais e de estradas de rodagem pelo Estado para modificação substantiva naquela configuração espacial.

Jesus (2007) trata da identidade sócioterritorial da mesma comunidade Kalunga com o objetivo de identificar as transformações ocorridas na sua identidade com a mudança do Sítio histórico e Patrimônio Cultural Kalunga, no estado de Goiás, para o Distrito Federal em busca de trabalho. Foram abordadas questões como o aumento do nível de escolaridade e o exercício de ocupações de baixa remuneração e qualificação profissional.

Outro estudo nessa perspectiva foi o de Bastos (2006), que apresentou uma análise da expansão e do crescimento urbano de Macapá sobre o território da comunidade da Ressaca Lagoa dos Índios, expondo os conflitos ambientais e as contradições presentes na realização desse processo. Para isso utilizou métodos variados como pesquisa documental em órgãos públicos; observação participativa na unidade de análise pesquisada e entrevistas semi-estruturadas, a partir dos pressupostos da História Oral, com atores de órgãos governamentais, sociedade civil, setor do capital privado e membros da comunidade.

Entretanto se faz notória essa busca da análise sociodemográfica na pesquisa em saúde, pois as condições materiais de vida (meio ambiente físico e social, político e cultural) influenciam de maneira importante ainda que indireta no processo saúde e doença e suas formas de prevenção, enfrentamento e controle (OLIVEIRA, 2002). A Organização Mundial de Saúde (WHO, 1982) recomenda que países que enfrentam as doenças falcêmicas como problemas de saúde pública dediquem esforços para sua detecção precoce, principalmente pelo fato de a maioria das pessoas acometidas viverem em condições precárias. Outra diretriz é sobre a implantação de programas para prevenção e controle das síndromes falcêmicas na América Latina, especialmente no Brasil (GUTIÉRREZ, 1992). O Comitê de Genética da Academia Americana de Pediatria (AAP) estabeleceu a rotina desde o diagnóstico neonatal das síndromes falciformes, com maior precocidade possível, até o acompanhamento das crianças e famílias atingidas (ACADEMIC OF PEDIATRICS, 1996).

No Brasil, a anemia falciforme afeta milhões de pessoas, com prevalência na população afrodescendente, apresentando morbi mortalidade importante. Nasce anualmente no país cerca de 2.500 crianças falcêmicas, e há 30 portadores do traço falcêmico para cada mil crianças nascidas vivas. As mulheres portadoras de anemia falciforme apresentam maior risco de abortamento e complicações durante o parto (natimorto, prematuridade, toxemia grave, placenta prévia e descolamento prematuro de

placenta entre outros). Como essa doença é prevalente entre as negras, elas estão expostas a um maior risco durante a gravidez, daí a necessidade de diagnóstico e cuidados precoce (BENEVIDES et al, 2005).

O compromisso do Ministério da Saúde (MS) com a Agenda de Saúde da População Negra instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde, através da PORTARIA GM/MS nº 1018/2005, a priorização integral às pessoas com doença falciforme e outras hemoglobinopatias, considerando a alta prevalência na população brasileira (BRASIL, 2005). Entre as ações propostas destacam-se: implementar, no âmbito do SUS, o PNTN, que deve ser executado de forma articulada pelo Ministério da Saúde e pelas Secretarias de Saúde dos Estados, Distrito Federal e Municípios. Esse programa visa ao desenvolvimento de ações de triagem neonatal em fase pré-sintomática, acompanhamento e tratamento das doenças congênitas detectadas em todos os nascidos vivos, promoção do acesso, incremento da qualidade e da capacidade instalada dos laboratórios especializados e serviços de atendimento, bem como organização e regulação do conjunto dessas ações de saúde no âmbito da rede pública (BRASIL, 2001).

Entre outras diretrizes do PNTN estão: conhecer o perfil epidemiológico das pessoas com síndromes falcêmicas; estabelecer a rede de assistência; fornecer medicação relacionada; promover educação continuada para profissionais da rede de atenção do SUS; estabelecer parcerias e convênios com universidades, centros de pesquisas, organizações da sociedade civil, nacionais e internacionais, visando à participação social e o aprimoramento técnico e científico (BRASIL, 2005).

O MS do Brasil ainda recomenda o exame dos pais a partir da identificação de heterozigotos, mas não faz alusão quanto à ampliação da triagem para outros familiares (BRASIL, 2004) Uma família que tenha uma criança afetada por uma dessas síndromes passa a ter um marcador para um grupo genético de risco. Neste caso, a triagem ampliada para os familiares mais próximos (avós, pais, irmãos, tios e primos) poderá identificar muitos portadores ou casais em risco, antes do casamento e procriação, além de servir de base a programas de assessoramento genético e de controle epidemiológico das síndromes falcêmicas, uma herança genética bastante freqüente na população brasileira (BANDEIRA, et al, 2007).

É relatado que a desertificação do Saara, ocorrida no período compreendido entre 2.000 a 500 anos a.C., possivelmente promoveu a migração de suas populações para outras regiões da África, atingindo aquelas banhadas pelo mar Mediterrâneo. Nesse

contexto, houve a introdução do gene da hemoglobina anormal - As, no continente europeu, notadamente no sul da Itália e Grécia. No período medieval, entre os séculos I e XV, o gene da Hb S se expandiu para o resto do continente. A migração europeia e asiática para o Brasil também se deu de forma diversificada, destacando-se principalmente os imigrantes portugueses, italianos e espanhóis, além de outras etnias de origem européia e asiática. Esses contingentes populacionais portadores de alterações genéticas provavelmente contribuíram para que fossem introduzidos vários tipos de hemoglobinas variantes e talassemias, com ampla dispersão do gene da HbS na população brasileira, com conseqüências que variam das quase imperceptíveis às letais (GALIZA NETO et al, 2005)

Três características geneticamente determinadas têm importância na gravidade da evolução clínica das síndromes falcêmicas: os níveis de hemoglobina fetal – (HbF), a concomitância de alfa talassemia e os haplótipos associados ao gene da HbS. Os níveis de HbF estão inversamente associados com a gravidade da doença. Há cinco diferentes haplótipos associados ao gene da HbS, cada um recebendo o nome da região ou grupo étnico em que é mais prevalente na África ou Ásia: Senegal¹ Benin ², Banto³, Camarões⁴ Árabe – Indiano⁵. As síndromes falciformes associadas aos haplótipos Senegal e Árabe tendem à forma mais benigna, enquanto as associadas aos haplótipos, Benin e Banto têm formas mais graves, especialmente o Banto, fato que torna a gravidade e a evolução clínica da doença falciforme no Brasil diferentes daquelas observadas em outros países (BRASIL, 2001).

O grupo de alterações genéticas constitui um conjunto de moléstias qualitativas da hemoglobina nas quais o gene da hemoglobina S (HbS) é herdado sob diferentes genótipos. Nessas doenças, a concentração da HbS costuma encontrar-se acima de 50%. De todos esses quadros, o mais importante é a homozigose para o gene HbS ou anemia falciforme que, além de ser a forma prevalente entre as síndromes falciformes, é em geral, a que revela maior gravidade clínica e hematológica, tanto que seus pacientes apresentam danos orgânicos desde a infância, resultantes dos episódios vaso-oclusivos repetidos (NAOUM, 2000; BANDEIRA et al 2004).

Senegal¹- do Senegal, Serra Leoa e Gâmbia.

Benin ², originários da Costa Oeste da África, Benin, Gsana, Nigéria, Tongo e Costa do Marfim.

Banto³ são povos africanos da região da República Centro Africana e povoam sobretudo a África do Sul, Ruanda, Moçambique, Botswana, Congo, e Angola;

Camarões⁴ África Central, Congo, Gabão, Nigéria e Cabo Verde.

Oriente médio⁵ - anemia mediterrânea: turcos, gregos, e italianos, com alta incidência na Índia, e Oriente Médio.

Anemia é o nome genérico dado ao quadro laboratorial de diminuição dos níveis de hemoglobina na corrente sanguínea. A hemoglobina é uma proteína presente nas células vermelhas do sangue e tem como função o transporte de oxigênio dos pulmões para os tecidos. As causas da anemia podem ser nutricionais, hemorrágicas, imunológicas, pelo uso de medicamentos, por doenças crônicas ou por defeitos genéticos, estes conhecidos como doenças falciformes (TORRE; SATOK QUEIROZ, 1994).

A anemia falciforme – AF decorre da alteração de um gene estrutural levando a produção de uma hemoglobina anômala - a hemoglobina S (HbS). Essa alteração consiste numa mutação no gene da beta globina envolvendo a troca de uma única base nitrogenada, a adenina, pela timina no códon do DNA. Dessa mutação resulta a substituição do ácido glutâmico pela valina na posição 6 da cadeia beta, com conseqüente modificação físico-química da molécula de hemoglobina (BUNN; FORGET, 1986).

Os eritrócitos cujo conteúdo predominante é a hemoglobina S assumem, em condições de hipóxia, forma semelhante à de uma foice, decorrente da polimerização da Hemoglobina, cujo processo hemolítico das células falciformes é desencadeado pela degradação oxidativa da Hb S. Em condições de baixa oxigenação, ocorre a metahemoglobinização (meta-Hb S), com a conseqüente elevação desse pigmento dentro do eritrócito. Quando a concentração de meta-Hb S supera a ação da enzima meta-Hb redutase, é desencadeada a degradação da meta-Hb S, com formação de hemicromos ou subprodutos do grupo heme e precipitação da globina S, que oxida sob forma de corpos de Heinz, transformando o eritrócito discóide em eritrócito afoiçado (LEONELIL; MARCHI-SALVADOR, 2000).

A falcização ou afoiçamento das hemácias, fenômeno característico da anemia falciforme, além de causar hemólise e anemia crônica, é responsável pela obstrução de vasos sanguíneos, com conseqüentes crises de dor, enfartamento e necrose em diversos órgãos (como ossos e articulações, baço, pulmões, rins, abdômen), e enfartes pulmonares, acidentes vasculares cerebrais, infecções em olhos, pele e retardo no crescimento e na maturação sexual, além do aparecimento de úlceras. Portanto, é uma doença crônica, incurável, embora tratável, e que geralmente traz alto grau de sofrimento aos seus portadores, os quais merecem atenção especial do ponto de vista médico, genético e psicossocial (LEONELIL; IMPERIAL; MARCHI-SALVADOR, 2000; ZAGO et al 2004).

Os homocigotos ou portadores de anemia hemolítica crônica estão associados, desde os primeiros anos de vida, ao aumento da suscetibilidade às infecções e recorrentes

episódios de oclusão vascular, embora o traço falciforme (HbAS) comumente seja assintomático. Há relatos de morte súbita e complicações clínicas tais como hematúria, hipostenúria, embolismo pulmonar e infarto esplênico especialmente quando os portadores são expostos a condições extremas de baixa tensão de oxigênio como ocorre em esforços físicos extenuantes, despressurização da cabine de vôo e em grandes altitudes (RODGERS et al; 1978; HARKNESS, 1989; LEIKEN et al; 1989; POWARS, 1989).

A alta prevalência de hemoglobina S, com nítidas diferenças regionais marcadas pelos processos de miscigenação da população brasileira, tem sido objeto de estudo, não só em pacientes com anemia falciforme (homozigotos para hemoglobina S - Hb SS), mas também em portadores dessa variante de hemoglobina em heterozigose (Hb AS) (LEONNELIL IMPERIAL; MARCHI-SALVADOR, 2000).

A dispersão dos genes para as hemoglobinas variantes e talassemias no Brasil está intimamente relacionada à forma étnica da população brasileira, envolvendo o processo de colonização e posteriormente, pela necessidade de vários povos de diferentes etnias imigrarem para o Brasil. Dessa forma, a população apresenta diversidade nas origens raciais, com variado e progressivo grau de miscigenação, fato que certamente influenciou a prevalência de talassemias e hemoglobinopatias nas diversas regiões do Brasil (REIS, 2005).

As talassemias são decorrentes do desequilíbrio das concentrações de globinas alfa e beta, afetadas durante sua síntese, que diminuem ou suprimem a produção de globinas alfa ou beta que compõem o tetrâmero da molécula de hemoglobina (NAOUM; BONINI-DOMINGOS, 2007). A redução na produção de uma ou mais cadeias polipeptídicas geralmente resulta no desenvolvimento de uma anemia microcítica e hipocrômica. Uma vez que a redução da síntese pode ser total ou parcial, as talassemias são classificadas, segundo a cadeia globínica afetada, em alfa, beta, delta, delta-beta e gama-delta-beta talassemias. A talassemia β é a forma clínica mais importante em virtude do grau de morbidade e mortalidade devido à anemia hemolítica (SAKAMOTO, TATIANA M. et al, 2008 ; WEATHERALL, 2001).

A talassemia alfa constitui um grupo de doenças hereditárias, de distribuição mundial, causadas pela deficiência da síntese de uma ou mais cadeias alfa da hemoglobina. Do ponto de vista clínico, existem três formas de talassemia alfa: traço talassêmico a (deleção de um ou dois genes a), doença da Hb H (três genes a afetados) e síndrome da

hidropsia fetal (quatro genes a afetados). O traço talassêmico α^+ heterozigoto ($-\alpha/\alpha$), também denominado portador silencioso, resulta em uma forma de talassemia praticamente assintomática e com alterações laboratoriais mínimas ou ausentes, o que dificulta o seu diagnóstico por técnicas laboratoriais convencionais (WEATHERALL, 2004)

A primeira descrição clínica de talassemia alfa ocorreu em meados da década de 1950, quando Rigas (EUA) e Gouttas (Grécia), analisando indivíduos com quadro laboratorial sugestivo de talassemia beta, sobretudo *pela presença de microcitose e hipocromia, observaram que alguns* apresentavam concentrações normais das hemoglobinas A_2 e fetal, associadas à presença de quantidades variáveis de uma hemoglobina de migração mais rápida que a hemoglobina A, que, posteriormente, foi denominada hemoglobina H (Hb H) e corresponde ao tetrâmero de globinas beta normais (WEATHERALL, 2001).

Tomé-Alves (2000) diz que, em análises moleculares do gene da globina humana, os portadores de traço falciforme (hemoglobina AS) associados à talassemia alfa, apresentam alterações na morfologia dos eritrócitos, normalmente ausentes nos heterozigotos para essa variante de hemoglobina. A interação entre hemoglobina S e talassemia alfa tem sido descrita como um dos fatores responsáveis pela melhora no quadro clínico de portadores homozigotos de hemoglobina S (anemia falciforme), diminuindo os episódios de crise de falcização.

A talassemia β é a forma mais importante, graças ao grau de morbidade e mortalidade causado e pela consequência da intensidade da anemia hemolítica. Está amplamente distribuída em todos os continentes, com significativa prevalência na Itália, Chipre, Grécia e países do Oriente Médio, locais em que a prevalência do gene β talassêmico varia entre 1% e 30%. No Brasil, a talassemia β oscila entre 0,5% e 1,5% (WEATHERALL, 2001; NAOUM, 2004).

O traço falciforme caracteriza o portador assintomático, heterozigoto para Hb S, representado laboratorialmente por Hb AS. Os portadores não apresentam a doença, nem possuem anormalidades no número e forma de hemácias, geralmente evidenciados por análises de rotina. Por outro lado no estado de homozigose, (Hb SS) chamado também anemia falciforme, as alterações clínicas e hematológicas são bem evidentes (NAOUM,1999; EDELSTIN,1986).

No Brasil vários estudos epidemiológicos têm abordado o tema (SIQUEIRA (2009) avaliou a incidência de homocigotos e heterocigotos para HbS e caracterização do perfil hemoglobínico das formas de anemia falciforme e traço falcêmico nos recém-nascidos que participaram do Programa Nacional de Triagem Neonatal -“Teste do Pezinho” no Instituto Nativida, no estado de Rondônia. Foram analisados 25.446 recém-nascidos triados no estado; 769 apresentaram as seguintes alterações: 9(0,035%) apresentaram a forma homocigota da doença, e 760 (2,98%) apresentaram traço falcêmico, forma heterocigota.

Para determinar a prevalência da anemia e traço falciforme em recém-nascidos no Distrito Federal, Brasil, no período de 2004 a 2006, Diniz (2009) realizou um estudo seccional de prevalência usando os registros dos resultados de testes realizados de 2004 a 2006 pelo Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, em amostras de sangue de recém-nascidos. Foram realizados 116.271 testes de triagem neonatal para hemoglobinopatias, correspondendo a 85% do número de nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal. Foram identificados, nos três anos, 3.760(%) recém-nascidos, com traço falciforme (Hb AS) e 109(%) com anemia falciforme (Hb SS).Os coeficientes de prevalência foram, respectivamente, 323 (Hb AS) e 9 (Hb SS) por 10 mil nascidos vivos.

MELO (2008) realizou estudo de neonatos da região noroeste do estado de São Paulo para diagnosticar hemoglobinas variantes e talassemias em amostras de sangue de cordão umbilical por cromatografia líquida de alta performance (HPLC), associada a procedimentos eletroforéticos, bioquímicos e citológicos. Foram analisadas 3.048 amostras de janeiro de 2001 a dezembro de 2002, das quais 13,12% apresentaram alterações de hemoglobinas, sendo 1,84% com presença de Hb S; 0,6% com Hb C; 0,65% com resultados sugestivos de beta talassemia e 9,48% sugestivos de talassemia alfa.

SILVA (2005) estudou hemoglobinas anormais e avaliou também a degeneração oxidativa da hemoglobina em uma população de trabalhadores portadores do traço falciforme, expostos a riscos ocupacionais. Foram triadas 2.190 amostras sangüneas entre Outubro de 1999 e dezembro de 2001. A população estudada foi constituída de trabalhadores de ambos os sexos com idades variantes entre 18 e 76 anos. Os resultados evidenciaram 4,7% portadores de hemoglobinas anormais na população analisada, sendo que a hemoglobina S foi a mais freqüente - 3,2% (71). Trabalhadores portadores do traço falciforme apresentaram uma chance 14 vezes maior de possuírem valores aumentados de meta-hemoglobina em relação aos trabalhadores com genótipo AA.

Em Sergipe, há poucos estudos epidemiológicos recentes sobre a prevalência de anemia falciforme. Foi realizado um estudo da ocorrência de heterozigose para os doadores de sangue do Centro de Hemoterapia de Sergipe quando foram identificadas 76 amostras com hemoglobinas anormais (5,6%), das quais 55 (4,1%) com traço falciforme (Hb AS), apontando para a necessidade de implantação da triagem para hemoglobinopatias entre doadores de sangue no Estado de Sergipe (VIVAS et al 2006).

Estudos mostram a viabilidade do teste de eletroforese de hemoglobina na triagem neonatal de portadores de doença falciforme, pela praticidade, segurança, confiabilidade e baixo custo. A triagem neonatal das síndromes falcêmicas, principalmente da anemia falciforme, tem sido essencial no diagnóstico precoce e na instituição de medidas preventivas e promotoras de saúde (COVAS,2000; BANDEIRA, et al 2007).

A inclusão da eletroforese de hemoglobina nos testes de triagem neonatal representou um passo importante no reconhecimento da relevância das síndromes falcêmicas como problema de Saúde Pública no Brasil e também o início da mudança da história natural da doença no país. Ao incluir a detecção das síndromes falcêmicas no Programa Nacional de Triagem Neonatal, a portaria 822/2001(Brasil, 2001) corrigiu antigas distorções e trouxe vários benefícios, sobretudo a restauração de um dos princípios fundamentais da ética médica que é o da igualdade, garantindo acesso igual aos testes de triagem a todos os recém-nascidos brasileiros, independentemente da origem geográfica, etnia e classe socioeconômica (CANÇADO; JESUS, 2007).

A regulamentação do Sistema Único de Saúde publicada no Diário Oficial da União de 4 de setembro de 2009 garante que: "os pacientes com doença falciforme - DF terão primeiro acompanhamento multidisciplinar em triagem neonatal (AMTN) com médico pediatra, psicólogo e assistente social. Suas famílias deverão receber orientação sobre o diagnóstico, o tratamento e devem ser encaminhadas para aconselhamento genético. A continuidade do atendimento deverá seguir o protocolo clínico e as diretrizes terapêuticas para tratamento da DF em centros de referência" (BRASIL, 2010).

KIKUCHI (2007) abordou sobre a escassez de literatura sobre o cuidado com doentes falciformes e os novos desafios quanto à atenção qualificada na atenção básica, com enfoque na enfermidade em seus aspectos culturais, sociais e da atenção à saúde e a necessidade de estimular a produção de conhecimentos sobre o tema.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, JG. A organização espacial e ocupação territorial no Kalunga: a moradia como efetivadora. **Revista Paranoá**, UNB, Brasília, 2005.

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Committee on Genetics. **Health supervision for children with sickle cell diseases and their families**. *Pediatrics*. 1996;98:467–72.

ALVAREZ at al. **Age and racial geographic distribution of S hemoglobin in Brazil**. *Sangre (Barc)*1995

BASTOS, Cecília Maria Chaves Brito. Conflitos ambientais urbanos em áreas de ressaca: Um Estudo da Comunidade Negra da Lagoa dos Índios em Macapá/AP / Bastos, Brasília, 2006.

BANDEIRA FMGC, Peres JC, Carvalho EJ, Bezerra I, Araújo AS, Mello MRB, et al. **Hidroxiuréia em pacientes com síndromes falciformes acompanhados no Hospital Hemope**, Recife-PE. *Rev bras hematol hemoter*. 2004.

BANDEIRA, Flavia M. G. C.. Triagem familiar ampliada para o gene da hemoglobina S. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 28, n. 2 de junho de 2006

BENEVIDES, Maria Auxiliadora da Silva et al. **Saúde da mulher.2.Mortalidade materna. 3. Mortalidade neonatal (Saúde Pública). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Área Técnica de Saúde da Mulher**. 1.^a edição – 2005.

BONINI-DOMINGOS, C.R. **Prevenção das hemoglobinopatias no Brasil: diversidade genética e metodologia laboratorial**. São José do Rio Preto, 1993. Tese (Doutorado em Ciências Biológicas) - Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, Universidade Estadual Paulista.

BONINI-DOMINGOS, C.R. **Metodologias laboratoriais para o diagnóstico de hemoglobinopatias e talassemias**. São José do Rio Preto, 2006

BONINI- DOMINGOS, C.R. et al.Hemoglobinas as/ alfa talassemia- importância diagnóstica. **Rev.Brasileira de.hematologia e.hemoterapia.**, 2000.

BRASIL, Ministério da Saúde. PORTARIA Nº 1.376. **Que aprova Normas Técnicas para coleta, processamento e transfusão de sangue, componentes e derivados.** de 19 de novembro de 1993

_____. (a) Ministério da Saúde. **Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes** - Brasília: ANVISA, 2001

_____. (c) Ministério da Saúde. Portaria nº. 822. **Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias.** Diário Oficial da União 2001.

_____. Ministério da Saúde. **Triagem neonatal: manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal.** 2. ed. ampl. Brasília, 2004.

_____, Ministério da Saúde. PORTARIA GM No 1018 Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, **o Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias**, 2005.

_____, Ministério da Saúde. PORTARIA Nº 55, **Institui protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da doença falciforme** DE 29 DE JANEIRO DE 2010.

_____, Ministério da Saúde. Portaria nº 3.947/GM **Estabelece os padrões comuns mínimos que possibilitam a intercomunicação dos sistemas de base.** Janeiro 1999.

_____. (b) **Subsídio para o debate sobre a política nacional de saúde da população negra: Uma questão de equidade.** Sistema Nações Unidas Brasileira, 2001.

_____. Secretaria Especial de Políticas de Promoção da Igualdade Racial. **Perfil das comunidades quilombolas: Alcântara, Ivaporunduva e Kalunga.** Brasília, DF, 2005.

BANDEIRA, Flávia M. G. C. et al. Importância dos Programas de triagem para o gene da hemoglobina S. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 29, n. 2 de Junho de 2007.

BENEVIDES, Maria Auxiliadôra da Silva. et al. **Saúde da mulher. 2. Mortalidade materna. 3. Mortalidade neonatal (saúde pública).** Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Área Técnica de Saúde da Mulher. 1.ª edição – 2005.

BUNN, H. F.; FORGET, B. G. **Hemoglobin: molecular, genetic and clinical aspects**. 1. ed. W.B. Saunders Company, 1986. 690 p.

CANÇADO, Rodolfo D.. Alfa Talassemias. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 28, n. 2 de junho de 2006

CANÇADO, Rodolfo D.; JESUS, Joice A.. A doença falciforme no Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 29, n. 3, Sept. 2007 .

COVAS, Dimas T. e DOMINGOS, Claudia R, **Comparação de metodologia utilizada para detecção de Hemoglobina S (Hb S) em doadores de sangue**. Rev. Bras. Hematol. Hemoter., 2000, 22(2): 99-109.

DINIZ, Debora et al. 2004 a 2006. **Prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos do Distrito Federal, Brasil, Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 25, n. 1, janeiro 2009.

EDELSTEIN, S. J. **The sickle cell from myths to molecule**. Boston: Harvard University Press, 1986. .

GALIZA NETO, Gentil Claudino de et al . **Análise dos haplótipos do gene da betaS-globina no Ceará**. J. Bras. Patol. Med. Lab., Rio de Janeiro, v. 41, n. 5, Oct. 2005

GUTIÉRREZ MJ. Detección neonatal de falcemia. **Implementación de un programa piloto en la República Dominicana**. Arch Domin Pediatr. 1992;28:19–23

HARDISON, RS; CHUI, DHK, Giardine B, *et al*. HbVar: **A relational database of human hemoglobin variants and thalassemia mutations at the globin gene server**. Human Mutation. 2002.

HUISMAN HJ, MARIANNE FH, CARVER EB, EFREMOV GD. **Hb Var: a database of human hemoglobin variants and thalassemias, summaries of mutation categories**. Pennsylvania University USA and McMaster University in Canada, 2001.

HÜNEMEIER T, CARVALHO C, MARRERO RA, *et al*. Niger-Congo speaking populations and the formation of the Brazilian gene pool: mtDNA and Y-chromosome data. **Am J Phys Anthropol**. 2007; v.133, n.2 , p.854-67.

- HARKNESS, D.R. Sickle cell trait revisited. **Am J. medicine**, v.87:, p.30N-34N, 1989.
- HONIG GR, ADAMS III JG. **Human hemoglobin genetics**, Wien, N.Y., Springer Verlag, 1986.
- IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Censo demográfico 2007**. Disponível em<[http: www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)>. Acesso em 19/11/2008.
- KIKUCHI, Berenice A.. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** [online]. 2007, v..29, n.3, p. 331-338.
- JESUS, M. R. **Migração Quilombola: Identidade Território**. Dissertação de Mestrado. Universidade de Brasília, 2007
- LAGUARDIA ,JOSUÉ. O Uso da Variável “Raça” na Pesquisa em Saúde. **PHYSIS: Rev. Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, 14(2):197-234, 2004 197.
- LEONELIL, Guilherme G; IMPERIAL, Rodrigo E.; MARCHI-SALVADOR, Daniela P. Hemoglobinas anormais dificuldade diagnóstica **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, 2000, v.22, n.3, p. 396-403.
- LOBO CLC, Bueno LM, Moura P, Ogeda LL, Castilho S, Carvalho SMF. **Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro**, Brasil. *Ver Panam Salud Pública*, 2003.
- LEWIS SM, Bain BJ, Bates I. **Hematologia prática de Dacie e Lewis**. 9a ed. Porto Alegre: Artmed; 2006.
- LEIKEN, S.L.; GALLAGHER, D.; KINNEY, T.R.; **Mortality in children and adolescents with sickle cell disease**. *Pediatrics*, n.84, p.500-8, 1989.
- MELO, Luciane M. S. et al. Rastreamento de hemoglobinas variantes com talassemias e Associação de Métodos de diagnóstico. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 30, n. 1, fevereiro 2008.
- MELO-REIS, P. R. *et al.* A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. **Rev Bras Hematol Hemoter**, v. 28, n. 2, p. 149-52, 2006. (a).
- _____. Prevalência de talassemias e hemoglobinas variantes no estado de Goiás, Brasil. **J Bras Patol Med Lab**.v. 42, n. 6 , p. 425-430, dezembro 2006 (b).

NAOUM, Paulo Cesar; SOUZA, Patrícia Caetano de. Avaliação dos produtos da degradação oxidativa de Hb S nos genótipos SS, SF (S/β⁰ talassemia) e AS, em comparação com hemoglobinas normais. **Jornal Brasileiro de medicina laboratorial**. v.40, Rio de Janeiro, agosto 2004.

NAOUM, P.C. **Eletroforese, Técnicas e Diagnósticos**. 2.ed. São Paulo: Editora Santos, 1999.

NAOUM, Paulo C.. Interferentes eritrocitários e ambientais na anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 22, n. 1, abril 2000.

NAOUM, Paulo Cesar e Bonini-Domingos, Claudia R.. Dificuldades em diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** [Online]. 2007, vol.29, n.3

NAOUM, Paulo Cesar; DOMINGOS, CRB. **Doença falciforme no Brasil. Origem, genótipos, haplótipos e distribuição geográfica**. J. Bras. Patol., v.33, n.3, p.145-153, 1997.

NAOUM, P. CAETANO. **Hemoglobinopatias e Talassemias**. São Paulo: Editora Sarvier, 1997.

NAOUM, P.C.; Interferentes eritrocitários e ambientais na anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** v.22 n.1 São José do Rio Preto jan./abr. 2000.

O'DWYER, Eliane. Territórios Negros na Amazônia: práticas culturais, espaço memorial e representações cosmológicas. In: WOORTMANN, Ellen (Org.). **Significados da Terra**. Brasília: Editora Universidade de Brasília, 2004.

OLIVEIRA, Fátima. **Saúde da população negra: Brasil ano 2002**.

POWARDS, D. Diagnosis at birth improves survival of children with sickle cell anemia. **Pediatrics**, v..83, p.830-3, 1989.

RODGERS, D.W.; CLARKE, J.M.; CUPIDORE, L. Early deaths in Jamaica children with sickle cell disease. **Brasilian. Medical. Journal**, v.1, p.1515-16, 1978.

REIS, P. R. M. et al. Prevalência de hemoglobinopatias e talassemias em crianças de 6 meses a 7 anos de idade no laboratório escola do Departamento de Biomedicina (CBB)-**UCG.RBAC**, v. 37, n. 1, p. 3-5, 2005.

SALES, LEA ROCCHI. Aprendendo a ser negro: reinterpretação acerca da identidade étnica em São Cristóvão – Maranhão. Dissertação de mestrado UNB- Universidade de Brasília, 2007.

SAKAMOTO, Tatiana M. et al. Talassemia β intermediária em gestante. **Rev. Brasileira de hematologia. Hemoterapia.**, São Paulo, v 30, nº 6, dezembro 2008.

SCHIMIDT, R. M. *Laboratory Diagnosis of Hemoglobinopathies*: **JAMA**, v 224, n.9, p.1276-1280, 1973.

SIQUEIRA, et al. Incidência de anemia falciforme, traço falcêmico e perfil hemoglobínico dos casos diagnosticados na triagem neonatal no estado de Rondônia no ano de 2003. **SABER CIENTÍFICO** Porto Velho, v.2, n.1, p.43 - 53, jan./jun, 2009.

SILVA FILHO, Isaac L. et al. Triagem de hemoglobinopatias e Avaliação da Degeneração oxidativa da hemoglobina em Trabalhadores Portadores do traço falciforme (HbAS), expostos riscos ocupacionais. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 27, n. 3, setembro 2005.

SILVA, J. A. N. Condições sanitárias e de saúde em Caiana dos Crioulos, Uma comunidade Quilombola do Estado da Paraíba. **Saúde soc.**, São Paulo, v..16, n. 2, agosto 2007.

SILVA, Roberto B. et al. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil . **Rev. Saúde Pública**, v.27, p. 54-8, 2006.

STAMATOYANNOPOULOS, G. Nienhuis, A. W. *The molecular basis of blood diseases*. Philadelphia: **W. B. Saunders Co**, 1987

STEINBERG, M. H.; EMBURY, J. *Alpha thalassemia in blacks: genetic and clinical aspects and interactions with sickle hemoglobin gene*. **Blood**, 1986.

SERGIPE. Secretaria do Trabalho, da Juventude e da Promoção Social, Coordenação de Política da Promoção da Igualdade Racial. **Território Negro; Lentes e olhares sobre as comunidades remanescentes de quilombo em Sergipe**. Centro Laranjeirense de Cultura e Desenvolvimento- CELACUDE; Laranjeiras, dezembro de 2006.

TOME-ALVES, Renata et al. Hemoglobinas AS talassemia alfa /: Importância Diagnóstica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** São José do Rio Preto, v. 22, n. 3, dezembro 2000.

TORRES MA; SATO K, QUEIROZ SS. Anemia em crianças menores de 2 anos atendidas nas Unidades de Saúde no Estado de São Paulo, Brasil. **Revista Saúde Pública** 1994; p.28:290- A.

VIVAS, Wanessa L. P. et al . **Heterozigose para hemoglobinopatias em doadores de sangue do Centro de Hemoterapia de Sergipe**. Rev. Bras. Hematol. Hemoter., São José do Rio Preto, v. 28, n. 4, 2006 .

WHO. Working Group – **Hereditary anemias: genetics basis, clinical features, diagnosis and treatment**. *Bull WHO*, v. 60, p. 643-60, 1982.

Weatherall DJ, Clegg JB. **The thalassemia syndromes**. 3rd. edition. Blackwell scientific Publications. 1981.

Weatherall DJ. The thalasseмии. **British Medical Journal**, 1997.

WEATHERALL DJ. Phenotype-Genotype Relationships In **Monogenic Disease: Lessons from the Thalassaemias**. Nature Reviews 2001 ; v.2, p.245-55.

WEATHERALL DJ. Thalassemia: the long road from bedside to genome. **Nat Rev Genet** 2004. v.5, n.8, p.625-631.

ZAGO MA, Falcão RP, Pasquini R. Hematologia. **Fundamentos e prática**. São Paulo. Editora Atheneu, 2004.

ZAGO MA. **Hemoglobinopathies: recent advances and collaborative research**. Ciência e Cultura. 1987.

ZAGO M. **Considerações gerais.** In: **Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes.** Brasília: ANVISA/Ministério da Saúde; 2002.

CAPÍTULO II - MÉTODO

Delineamentos do estudo:

Trata-se de um estudo transversal de abordagem quantitativa

Local do estudo:

Foi realizado no povoado Patioba, no município de Japaratuba. Em abril de 2009, a população desse povoado era composta de 593 habitantes, correspondendo a 186 famílias cadastradas no SIAB - Sistema de informação da atenção do município de Japaratuba. O espaço físico do povoado foi distribuído em ruas assim descritas: A, B,C,D, E,sítios e Patioba 2. Esse mapeamento foi usado como estratégia montada pelo pesquisador, como forma de identificar as residências da comunidade para desenvolvimento da pesquisa , visto que não havia registro oficial dos logradouros existentes na comunidade.

Definição da população para participação no inquérito sorológico:

A população do estudo abrangeu toda a população do povoado Patioba, a saber, 593 pessoas, que participaram das entrevistas iniciais sem recusas. Para a realização do inquérito sorológico foram incluídas pessoas entre seis meses e cinquenta anos de idade, de ambos os gêneros. Foram excluídas 81 pessoas desse inquérito.Houve recusa na participação de 194. Assim, 318 indivíduos participaram dessa etapa.

Além da população do município, participaram da entrevista específica, relacionada às ações públicas em saúde no campo das hemoglobinopatias, o gestor municipal e o estadual.

Coleta de dados:

1ª Entrevistas dos gestores e da população do Povoado Patioba

O presente trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da UNIT-Universidade Tiradentes sob o protocolo de ética nº 361208.

Para caracterização das ações públicas em saúde, relacionadas às síndromes falcêmicas, seguindo orientação do comitê de ética e pesquisa, aplicou-se um questionário aos gestores (Apêndice I) da Secretaria de Estado da Saúde (SES) e Secretaria Municipal de Saúde (SMS) do município de Japaratuba-SE, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido-TCLE (Apêndice II).

As famílias da comunidade quilombola Patioba foram convidadas a participar do estudo e assinar o TCLE (Apêndice III). Foram entrevistados 593 indivíduos, utilizando-se como instrumento o questionário de identificação do sujeito da pesquisa baseado no PNAD (Apêndice III) sobre as características da unidade domiciliar, identificação dos moradores, características gerais dos moradores, a condição na família, cor, características de migração, educação, trabalho, rendimento, fecundidade e saúde dos moradores. Também os formulários de pesquisa (Apêndice IV).

2ª etapa - Inquérito sorológico

Nessa etapa, a comunidade foi previamente convidada a participar e informada sobre o dia da coleta de sangue, através de visitas do pesquisador responsável e agentes comunitários de saúde (ACS). Foram realizados quatro encontros na unidade básica de saúde do povoado para a coleta de sangue nos meses de novembro e dezembro às sextas-feiras e sábados respectivamente.

No período de novembro e dezembro de 2009 foram colhidas as amostras de sangue em ambiente apropriado para isso cada pessoa foram colhidos 10 ml de sangue sendo 5 ml em tubos ndo EDTA com anticoagulante para a pesquisa da HbS e 5 ml para realização do hemograma completo. Foi utilizado o sistema de coleta a vácuo.

Durante o transporte, as amostras foram preservadas a 4°C e mantidas nesta temperatura até o momento da realização dos testes. No Laboratório Central de Biomedicina da Universidade Tiradentes (UNIT) foram codificadas e submetidas aos testes de triagem das síndromes falcêmicas: teste de solubilidade e teste de falcização. As amostras com

resultado positivo para Hb S foram enviadas para o Laboratório Hermes Pardini em Belo Horizonte-MG para realização de Eletroforese de hemoglobina pelo método Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC), em dezembro de 2009.

Teste de solubilidade

A triagem das amostras sanguíneas para identificação da presença de HbS foi feita por meio do teste de solubilidade, segundo metodologia descrita por NAOUM (1997). Nesta técnica, 50 µL de sangue foram adicionados em 0,5 mL de solução de ditionito de sódio a 1% em solução tampão fosfato. Para a visualização do resultado, 10 µL da suspensão acima foram depositadas em papel de filtro grau quantitativo 50.

O teste de solubilidade aplicado foi fundamentado na insolubilidade da HbS quando no estado reduzido. As hemoglobinas normais e as variantes comuns, como, por exemplo, C, D, N, I, são solúveis nessas condições, enquanto a hemoglobina S sofre precipitação (NAOUM, 1997). Dessa forma, a hemoglobina S forma um botão central facilmente identificável, enquanto os testes negativos apresentam uma mancha homogênea. Controles positivos foram utilizados em todos os experimentos.

Teste de Falcização

O teste de falcização é uma avaliação qualitativa, que determina a presença ou a ausência da HbS. Baseia-se na indução da falcização dos eritrócitos por meio da desoxigenação da hemoglobina por drogas redutoras num microambiente formado no espaço entre lâmina e lamínula (SCHMIDT, 1973).

O fenômeno de falcização foi induzido, colocando-se uma gota de sangue sob uma lamínula, para reduzir a tensão de oxigênio, adicionando-se como agente indutor de desoxigenação química metabissulfito de sódio a 2% ($\text{Na}_2\text{S}_2\text{O}_5$).

Eletroforese de hemoglobina pelo método HPLC

A metodologia de HPLC possibilita a quantificação das frações hemoglobínicas e a identificação do perfil de variantes (LEONELI et al, 2001). As amostras de sangue coletadas foram encaminhadas para HPLC, cujo processamento utilizou o equipamento Bio-Rad,

sistema automatizado Variant I® (Bio-Rad, CA, USA) com *kit* de análise específico para talassemias e hemoglobinas variantes. O software THAL SHORT VARIANT é desenvolvido para separação e determinação da porcentagem das áreas de hemoglobinas A2 e fetal, e como auxiliar a identificação de hemoglobinas anormais no sangue total. As amostras foram diluídas em reagente e mantidas a 12°C em câmara automática. Cada amostra foi sequencialmente injetada no sistema de fluxo de análise a cada três minutos, favorecendo rápida análise. Um fotômetro de filtro com comprimento de onda dupla (415 e 690 nm) monitorou a diluição de hemoglobina da coluna, detectando as alterações de absorbância a 415 nm. Um filtro secundário de 690 nm corrigiu a linha de base para efeitos provocados pela mistura dos tampões com forças iônicas diferentes. As mudanças das absorbâncias foram monitoradas e exibidas na forma de cromatograma da absorbância *versus* tempo. Cada hemoglobina apresentou tempo de retenção característico (LOBO et al, 2003; LEWIS et al, 2006).

Hemograma completo

O hemograma completo foi realizado através da citometria de fluxo no Laboratório do HUSE- HOSPITAL DE URGÊNCIA DE SERGIPE Governador João Alves Filho em aparelho analisador automático hematológico, XT-1800i, Sysmex corporation, Roche. O método de citometria de fluxo fluorescente foi utilizado para a contagem de leucócitos; a tecnologia de impedância elétrica e foco hidrodinâmico, para a contagem de eritrócitos, volume corpuscular médio-VCM e hematócrito; espectrofotometria, para dosagem de hemoglobina (método Lauril Sulfato de Sódio). Os equipamentos utilizados possuíam as seguintes características: analisador hematológico automatizado, que expressa às contagens globais de leucócitos, hemácias, plaquetas, a determinação da hemoglobina (Hb), do hematócrito (Ht) e o cálculo dos índices hematimétricos.

Análise dos Dados

Foi realizada análise descritiva de freqüência percentual das condições sócioeconômicas encontradas. Análise comparativa para investigar diferenças nas variáveis sóciodemográficas entre os grupos em relação à cor da pele referida e faixa etária e rendimento familiar e tipo de trabalho, através da aplicação do teste qui-quadrado, com nível de significância a 5%. Calculou-se o coeficiente de prevalência da presença de Hb S e de hemoglobinas variantes encontradas, com intervalo de confiança de 95%.

CAPÍTULO III

COMUNIDADE QUILOMBOLA EM SERGIPE E POLÍTICAS DE SAÚDE: UM ESTUDO SÓCIODEMOGRÁFICO

Elizano Santos de Assis; Cláudia Moura de Melo; Cristiane Costa da Cunha Oliveira; Francisco Prado Reis.

RESUMO

Os afrodescendentes no Brasil têm ocupado áreas urbanas e rurais mais inóspitas e carentes de políticas públicas essenciais para a cidadania plena no campo da educação, saúde e ambiente. O objetivo deste trabalho foi estudar o perfil demográfico e sócioeconômico dos habitantes da comunidade quilombola do povoado Patioba, Sergipe, Brasil para proposição de políticas intersetoriais de saúde relacionadas às síndromes falciformes. Participaram das entrevistas todas as 593 pessoas, do povoado Patioba. Foi utilizado o formulário de identificação do sujeito da pesquisa baseado no PNAD sobre as características da unidade domiciliar, identificação dos moradores, condição na família, cor, educação, trabalho, rendimento, fecundidade e saúde dos moradores. A grande maioria da população estudada (86,7%) referiu possuir cor preta e parda com percentual significativamente maior de pretos e pardos em todas as faixas etárias. ($p=0,01$). Pode-se verificar que a maioria (45,9%) está empregada e recebe (181) pelo menos um salário mínimo. A categoria dos que não trabalham (27,7%) na população na sua maior parte (119) permanece sem nenhum rendimento familiar ($p<0,001$) A maioria da população (74,9%) é alfabetizada. Os gestores estadual e municipal apontaram que no estado, não está instituída a política que prioriza as ações de intervenção junto aos portadores de síndromes falcêmicas considerando a inexistência de implementação da fase II preconizada na portaria 822/2001. Os resultados apontados por esta pesquisa são importantes para o planejamento de políticas públicas intersetoriais que possam atender às demandas de saúde dessa população.

Palavras-chaves: características da população, grupo com ancestrais do continente africano, políticas públicas de saúde.

MAROON COMMUNITY IN SERGIPE AND HEALTH POLICIES: A SOCIO-DEMOGRAPHIC STUDY

ABSTRACT

African descendants in Brazil have occupied the most inhospitable urban and rural areas with poor public policy, essential to full citizenship in the educational, health and environmental areas. The aim of this survey was to study the demographics and socio-economic development aspects of the inhabitants of Patioba's maroon community, Sergipe-Brazil, for political proposition to intersectoral health related to sickle cell syndrome. All 593 people from Patioba participated in the interview. It was used an identification form for individual research based on National Survey for Household Sampling (PNAD) about the characteristics of the household, identification of residents, family condition, color, education, employment, income, fertility and residents health.. The vast majority of the studied population (86.7%) reported being black and brown with a significantly larger percentage of blacks and brown ones in all age groups ($p = 0.01$). It shows that the majority (45.9%) is employed and earns in the majority (181) at least a minimum wage. The non-workers population category (27.7%) mostly of them (119) remains without any family income ($p < 0.001$). Most of the population (74.9%) is literate. The state and municipal managers indicated that in the state is not established the policy that prioritizes the actions of intervention with patients with sickle cell syndrome, considering the lack of implementation of phase II recommended in the decree 822/2001. The results indicated by this research are important for intersectoral public policies planning that can fulfill their health demands.

Key-words: Population Characteristics, African Continental Ancestry Group, Health Public Policy

INTRODUÇÃO

O tema raça tem sido debatido no campo da saúde pública pelo movimento negro, juntamente com o Ministério da Saúde, a partir do qual foram propostas ações para orientar a formulação de políticas de saúde direcionadas à população brasileira afrodescendente (BRASIL / MS, 2001). Nesse contexto reacenderam as discussões sobre o caráter étnico-racial de algumas doenças mais prevalentes nessa população.

A portaria nº 3.947/GM (Diário Oficial da União, 14/01/99) preconizou, a partir de 1º de janeiro de 1999, a inclusão do campo raça/cor, de acordo com os atributos adotados pelo IBGE, em todos os sistemas e bases de dados do Ministério da Saúde, como dado complementar para o reconhecimento do indivíduo assistido nos sistemas de informação, facilitando a análise dos dados de vigilância epidemiológica e assistência à saúde com um recorte racial (BRASIL, 1999).

O estudo em populações remanescentes de quilombos perpassa por questões étnicas, culturais, sociais e econômicas que são complexas e interdependentes (JESUS, 2007). As questões de saúde estão aí envolvidas, tanto que quando se faz o recorte étnico, verifica-se que os afrodescendentes morrem mais precocemente em todas as faixas etárias, de causas preveníveis e evitáveis. Deve-se atentar para as precárias condições socioeconômicas desses que têm interferido nas diferentes etapas do ciclo vital e podem estar contribuindo para a evolução de doenças, em consequência da desatenção às suas especificidades e necessidades em saúde. Incluem-se nesse grupo a mortalidade materna em mulheres afro-descendentes, associadas a dificuldades de acesso no pré-natal, assistência adequada durante o parto, bem como as possíveis complicações derivadas da hipertensão, diabetes e síndromes falciformes não diagnosticadas em tempo oportuno pelos serviços de saúde (OLIVEIRA, 2002).

Nesse percurso, um avanço quanto à detecção precoce das síndromes falcêmicas foi à iniciativa do Ministério da Saúde em instituir Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) através da Portaria 822/2001(BRASIL, 2001), garantindo acesso igual aos testes de triagem a todos os recém-nascidos brasileiros, independentemente da origem geográfica, etnia e classe socioeconômica (CANÇADO; JESUS, 2007).

Outra política pública recente é a regulamentação que garante que os pacientes com doenças falciformes (DF) terão acompanhamento multidisciplinar em triagem neonatal

(AMTN) com médico pediatra, psicólogo e assistente social. Além disso, existe a garantia de que suas famílias deverão receber orientação sobre diagnóstico, tratamento em centros de referência e devem ser encaminhadas para aconselhamento genético. (BRASIL, 2010).

Nesse contexto, deve-se buscar entender as características sociodemográficas das populações que tenham síndromes falciformes para que se possa entender o ambiente em que estas se desenvolvem. A literatura aponta que inquéritos populacionais através de questionários, entrevistas e observação participante têm sido realizados para esse tipo de pesquisa (BASTOS, 2006, SILVA, 2006, JESUS, 2007).

Alguns estudos têm utilizado a entrevista com os moradores de população remanescente quilombola para entender os processos sociais existentes e a caracterização da população (BASTOS, 2006, JESUS, 2007). Bastos (2006) utilizou pesquisa documental em órgãos públicos, observação participativa e entrevistas semi-estruturadas, com atores de órgãos governamentais, sociedade civil, setor do capital privado e membros da comunidade, para estudar os conflitos ambientais resultantes do processo de urbanização da Ressaca Lagoa dos Índios no município de Macapá/Amapá. Jesus (2007) também utilizou a entrevista semiestruturada para analisar as transformações que haviam se sucedido na comunidade quilombola Kalunga migrante, em Goiás.

Silva (2007), com objetivo de apresentar um diagnóstico de algumas condições de saúde da comunidade remanescente do quilombo Caiana dos Crioulos, no estado da Paraíba, para avaliar a qualidade de vida usufruída (ou não) por mulheres e homens trabalhadores rurais que residiam nessa área, baseou seus resultados em três fontes de pesquisa: no formulário produzido pelo Ministério da Saúde, denominado Sistema de Informações de Atenção Básica (SIAB); no questionário individual, estruturado com dezesseis questões e aplicado a 148 pessoas e em entrevistas não estruturadas. A análise investigou algumas variáveis como acesso aos serviços de saúde, tipo de habitação, meio ambiente, trabalho e educação. Esses indicadores sociais permitiram perceber como viviam as pessoas de Caiana dos Crioulos, se as exigências e as demandas para uma vida saudável e com qualidade estavam satisfeitas.

Neste estudo os moradores afrodescendentes serão denominados “remanescentes de quilombos” ou “quilombolas”, termo que se refere à autoidentificação do grupo como descendente de negros quilombolas, que enfatiza as noções de continuidade e de tradição do grupo (O'DWYER, 2004). A comunidade quilombola Patioba, localizada no município de Japaratuba- SE é afrodescendente, identificada no registro da Fundação Palmares, sendo

uma das 23 comunidades remanescentes de quilombo em 14 municípios sergipanos (SERGIPE, 2006).

Nesse sentido, o objetivo desta pesquisa é investigar o perfil demográfico e sócio-econômico dos habitantes da comunidade quilombola do povoado Patioba, Sergipe-Brasil. Justificam-se também as entrevistas aos gestores para caracterização das ações públicas em saúde relacionadas às D. F.

Os resultados deste estudo devem ser levados em consideração para o planejamento de políticas intersetoriais de saúde para população de Patioba em relação às síndromes falciformes, que possam promover ações no campo socioeconômico e ambiental para melhoria da saúde e qualidade de vida dessa comunidade.

MÉTODO

Trata-se de um estudo transversal de abordagem quantitativa. O presente trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da UNIT- Universidade Tiradentes sob o protocolo nº 361208.

Local do estudo

Foi realizado no povoado Patioba, no município de Japaratuba. Em abril de 2009 a população desse povoado era composta de 593 habitantes, correspondendo a 186 famílias cadastradas no SIAB - Sistema de Informação da Atenção Básica. O espaço físico do povoado foi distribuído em ruas assim descritas: A, B,C,D, E, sítios e Patioba 2. Esse mapeamento foi usado como estratégia estabelecida pelo pesquisador como forma de identificar as residências da comunidade durante o desenvolvimento da pesquisa, visto que não havia registro oficial dos logradouros existentes na comunidade.

O universo do estudo abrangeu toda a população do povoado Patioba, a saber, 593 pessoas, que participaram das entrevistas iniciais sem recusa. Além da população do município, participaram da entrevista específica, relacionada às ações públicas em saúde no campo das hemoglobinopatias, os gestores municipal e estadual.

Entrevistas dos gestores e da população do Povoado Patioba

Para a caracterização das ações públicas em saúde relacionadas às síndromes falcêmicas, seguindo-se orientação do comitê de ética e pesquisa, aplicou-se um

questionário aos gestores da Secretaria de Estado da Saúde (SES) e Secretaria Municipal de Saúde (SMS) do município de Japaratuba-SE.

Foram entrevistados 593 indivíduos da comunidade quilombola, utilizando como instrumento o questionário de identificação do sujeito da pesquisa, baseado na Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios (PNAD), que trata das características da unidade domiciliar, identificação dos moradores, características gerais dos moradores, da condição na família, cor referida, características de migração, educação, trabalho, rendimento, fecundidade e saúde dos moradores.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados da análise das entrevistas dos moradores do povoado com utilização do questionário PNAD (IBGE/2007) mostraram que dos 593 entrevistados 50.3% eram do gênero masculino e 49.7% do feminino, com distribuição semelhante de gênero em todas as faixas etárias, sem diferenças significativas ($p=0.746$), conforme se observa na Figura 1. Entretanto, a quantidade maior de crianças e jovens apontam para uma pirâmide etária de base alargada, característica de países em desenvolvimento (Figura 1).

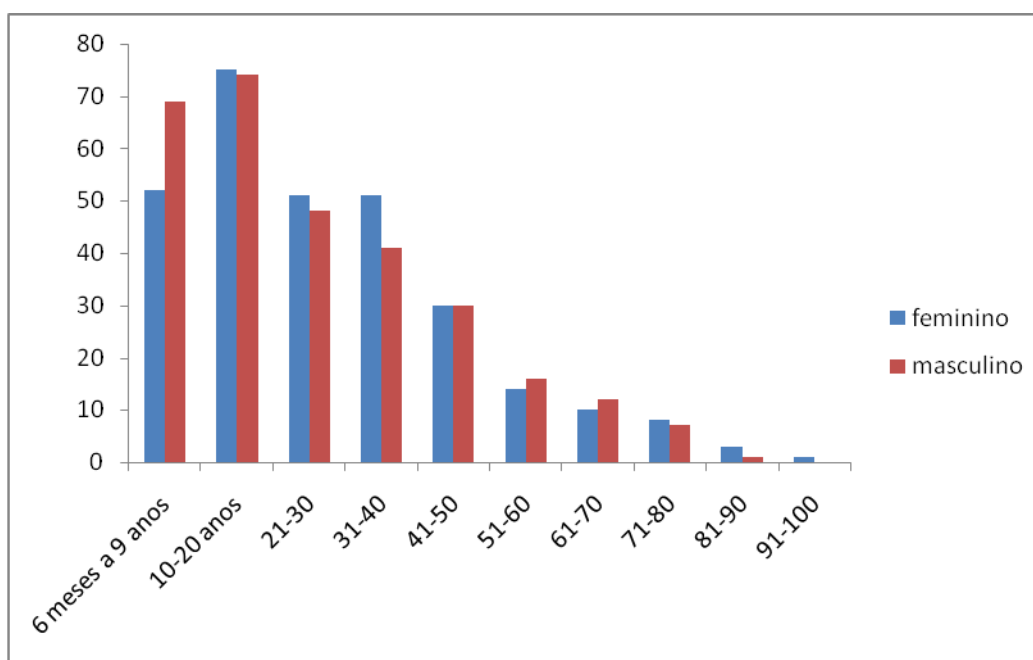


Figura 1. Distribuição de freqüência da faixa etária e gênero dos moradores do Povoado Patioba, município de Japaratuba, Brasil, 2009.

Esse resultado sinaliza um maior cuidado com o aconselhamento genético, pois se trata de população jovem em fase reprodutiva. Levando-se em conta que o aconselhamento genético é recomendado quando existe a primeira triagem para doenças falciformes, esse programa deve estar em ação efetiva desde o nascimento com testes de triagem para recém nascidos implementados no povoado conforme determinação da última portaria ministerial que instituiu o PNTN (BRASIL, 2001).

Dos entrevistados 38,6% referiram possuir cor preta, 48,1 % parda, 13,2% branca e 0,2%, indígena, segundo as categorias censitárias designadas pelo IBGE (2007). Portanto houve referência majoritária para as cores preta e parda que, somadas, corresponderam à grande maioria da população estudada (86,7%). A distribuição dos entrevistados pela cor referida apresentou diferenças significativas ($p=0,01$), com percentual maior de pretos e pardos em todas as faixas etárias (Figura 2).

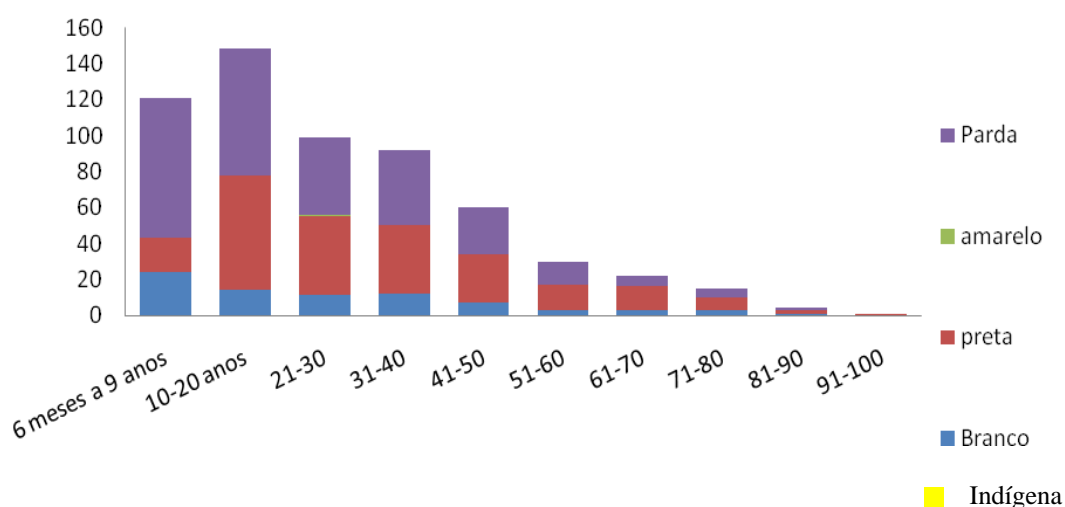


Figura 2- Distribuição de freqüência da cor referida por faixa etária dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, município de Japarutuba, Sergipe, Brasil, 2009.

Os resultados confirmam o reconhecimento da ancestralidade, caracterizando uma comunidade afrodescendente, identificado no registro da Fundação Palmares, sendo uma

das 23 comunidades remanescentes de quilombo em 14 municípios sergipanos, com aproximadamente 5.280 famílias (SERGIPE, 2006).

A maioria dos entrevistados da comunidade (71,2%) não tem grau de parentesco. Entre os que possuem (28,8%), existem os seguintes graus de parentesco: 1 parente (13,2%), 2 parentes (5,4%) e três parentes (9,8%). Os dados mostram que há possibilidade de casamentos consanguíneos, sobre a composição genotípica da população, muito comum em comunidades primitivas e pequenas e em grupos pertencentes a segmentos raciais geográficos ou religiosos isolados que possuem uma frequência maior em determinados genes.

A maioria dos entrevistados residia em casas de dois cômodos (93,2%), em uma escala de 1 a 8 cômodos (Tabela1). O número de cômodos se mostra com perfil semelhante ao detectado nas comunidades quilombolas de Alcântara, Distrito Federal, com maioria de dois cômodos, e de Ivaporunduva Distrito Federal, e Kalunga, Distrito Federal, com um cômodo nos domicílios (ALMEIDA, 2005).

Tabela 1- Distribuição de frequência da quantidade de cômodos por residência dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Qte. de cômodos	N	%
01 cômodo	82	13,8
02 cômodos	273	46,0
03 cômodos	198	33,4
04 e mais	13	2,2
Total	593	100

Os domicílios se apresentavam em forma de arruamento e isolados nas áreas dos sítios, características semelhante, às da comunidade de Quilombola de Alcântara, Distrito Federal (ALMEIDA, 2005). Esses domicílios apresentam poucos itens que os transformem em locais confortáveis e que ofereçam qualidade de vida.

Quanto à renda familiar, os entrevistados referiram possuir uma renda de menos de um salário mínimo (16.8%), um salário mínimo (66.1%), dois salários mínimos (6.1%), existindo até aqueles que referiram nenhum salário (9.4%) (Tabela 2).

Tabela 2 - Distribuição de Frequência da renda familiar dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Renda familiar	N	%
Menos de 01 salário	79	16,8
1 Salário	310	66.1
2 Salários	36	7.7
Sem Salário	44	9.4
Total	469	100.0

Ressalta-se que as condições socioeconômicas desfavoráveis dessa população podem influenciar na resposta às suas demandas em saúde, com possíveis falhas nos encaminhamentos que demandem altos custos, como medicamentos e tratamentos especializados, conforme elucida Oliveira (2002). Nesse sentido, todas as necessidades levantadas em campo nesta pesquisa necessitarão de políticas públicas responsáveis para resolutividade em tempo oportuno

A maioria dos entrevistados não possuía registro de trabalho (69%), e apenas 31% dos trabalhadores tinham carteira assinada, caracterizando o mercado informal ainda muito presente no Brasil, isto é, pessoas que trabalham fora da proteção das leis.

A agropecuária representou 10.6%(63) da atividade de trabalho desenvolvida pelos moradores em roçados de agricultura de subsistência, baseada no plantio de cereais (milho, feijão e fava) e de tubérculos (macaxeira, inhame e batata-doce). São cultivadas também algumas árvores frutíferas como a mangueira, o cajueiro, a goiabeira, a bananeira, a jaqueira, a laranjeira e coco, somados à criação de animais domésticos. Esses produtos fazem parte da alimentação da comunidade e são complemento de renda, visto que durante a semana são comercializados em barracas armadas às margens da BR 101. Alguns estudos apontam que as famílias que vivem em comunidade quilombola dependem diretamente da agricultura de subsistência e da pecuária, e a casa assume um papel relevante nessas atividades econômicas e, também, na organização do espaço territorial (ALMEIDA, 2005) . Entretanto, muitas vezes essa atividade econômica não parece ser

suficiente para sustento familiar, obrigando os agricultores a procurar renda extra para compra de mantimentos. Essa pode ser a razão do percentual relativamente baixo que a agricultura representa para a população.

Tabela 3 - Distribuição de frequência da ocupação dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Ocupação	n	%
Empregado	268	57.1
Trabalho doméstico	50	10.7
Trabalho autônomo	87	18,6
Trabalho não remunerado	03	0,6
Não trabalha	60	12,8
Empregador	0 1	0,2
Total	469	100.0

O trabalho com emprego assalariado representa o maior percentual (45,9%), havendo ainda aqueles que fazem trabalho autônomo em oficinas de carro e carpintarias e trabalho doméstico e até não remunerado. Existe, entretanto, uma parcela que refere não possuir ocupação (Tabela3).

Tabela 4- Distribuição de frequência do tipo de ocupação de acordo com a renda familiar dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Tipo trabalho	Rendimento familiar				Total
	Menos de um salário	Um salário	Dois salários	Sem salário	
Empregado	58	178	17	15	268
Trabalhador domestico	8	28	8	6	50
Autônomo	6	63	6	6	87
Empregador	0	1	0	0	1
Trabalhador não remunerado	1	1	1	0	3
Não trabalha	6	33	4	17	60
Total	79	310	36	44	469

Verificou-se que as variáveis renda familiar e ocupação estão correlacionados ($p < 0,001$) pelo teste de Pearson. Na tabela 4 pode-se verificar que, quanto ao tipo de ocupação, a categoria dos empregados foi a que apresentou significativamente maior frequência de indivíduos com renda familiar de 1 salário mínimo (57.4%), seguido da categoria de autônomos (20.32%). Entre os que recebem 2 salários mínimos, a categoria dos empregados é a que apresenta um percentual maior ($p < 0,001$).

Tabela 5- Distribuição da frequência da jornada de trabalho dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Jornada de trabalho	N	%
Seis horas	32	6.8
Oito horas	285	60.8
Doze horas	90	19,2
Sem jornada	26	13.2
Total	469	100.0

Quanto à jornada de trabalho, essa varia de 6 horas, (6.8%), 8 horas (60.8%), 12 horas (19.2%) e sem jornada (13.2%) (Tabela 5). A categoria “sem jornada” representa um percentual importante, o que configura a necessidade de se regular o período de trabalho, de modo a contribuir para a desprecarização do trabalho e melhoria da renda.

Políticas públicas para melhoria das condições socioeconômicas dessa população que incluam a criação de novas fontes de trabalho, com ocupações registradas, devem estar em consonância com as políticas de saúde, sendo importantes para que se possa atender às demandas relacionadas ao tema objeto deste estudo.

Tabela 6 - Distribuição do grau de escolaridade dos moradores da comunidade quilombola em Patioba, Sergipe, Brasil, 2009.

Idade	Curso freqüenta					Total
	Não freqüenta	Regular ensino fundamental	Regular ou ensino médio	Alfabetização de jovens	Ensino Superior	
6 meses a 9 anos	20	100	0	1	0	121
10-20 anos	1	116	28	3	1	149
21-30	30	45	23	0	1	99
31-40	24	40	25	3	0	92
41-50	23	23	9	4	1	60
51-60	11	15	2	2	0	30
61-70	12	9	0	1	0	22
71-80	10	5	0	0	0	15
81-90	3	1	0	0	0	4
91-100	1	0	0	0	0	1
Total	135	354	87	14	3	593

A grande maioria da população (74,9%) é alfabetizada, 25,1% é analfabeta. A maioria (51,9%) frequenta algum curso. Deve-se levar em conta que a maioria significativa desses (40,8%) se encontra nas faixas etárias de 6 meses a 9 anos e 10 a 20 anos ($p < 0,01$). Talvez por esse motivo, haja um predomínio da freqüência do curso de ensino regular fundamental (59,7%), seguido do ensino médio (14,7%). Os demais cursos freqüentados englobam menores percentuais da população de jovens (2,4%) e de educação superior (0,5%) e ainda aqueles que não frequentam nenhum curso (22,8%). Como a população é predominantemente jovem, com maior parte de crianças e adolescentes, é considerável que a maioria esteja frequentando ensino fundamental e médio.

É importante veicular as estratégias de educação em saúde quanto às informações pertinentes ao tema das síndromes falcêmicas às escolas e cursos oferecidos à comunidade, com vistas à equidade como princípio do SUS- Sistema Único de Saúde. Outra forma de estratégia de educação e saúde é a utilização da mídia televisiva e rádio, pois quanto aos meios de comunicação, 90% dos moradores possuem rádio e televisão em cores. Deve-se considerar ainda que existe um percentual importante de pessoas analfabetas (25,1%), sendo importante a escolha de métodos educativos de promoção de

saúde que considerem essas diferenças, como os teatros e peças que abordem de forma lúdica o tema das síndromes falciformes em questão.

Quanto à política de Estado no que concerne à agenda de atenção a saúde baseada na portaria GM/MS nº 1018 (BRASIL, 2005), cuja diretriz é a ação integral com as pessoas com síndromes falciformes, no âmbito estadual, não está instituído a política que prioriza as ações de intervenção junto aos portadores de síndromes falcêmicas, porém há ações pontuais, como a triagem neonatal na fase II (realização da triagem para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito). (Brasil, 2001).

Quanto ao atendimento às pessoas diagnosticadas que precisam de hospitalização, o gestor estadual informou que existe um ambulatório no Hospital Universitário da UFS- Universidade Federal de Sergipe, que acompanha os usuários diagnosticados na rede básica do SUS- Sistema Único de Saúde. Em relação ao Hemocentro do Estado de Sergipe, há realização da triagem de HbS em doadores de sangue, atendendo às diretrizes da PORTARIA Nº 1.376. (BRASIL, 2010).

Não estão sendo realizadas ações, tais como: rastreamento da prevalência; instituição de equipe multidisciplinar e multiprofissional para atendimento às pessoas e fornecimento de medicamentos para doença falciforme; cadastro no Estado de Sergipe desses portadores; e articulação no âmbito do Estado e Município que permita atendimento integral na rede básica de média e alta complexidade. No município de Japaratuba, não há gestão quanto às ações voltadas para o atendimento às pessoas com síndromes falciformes.

CONCLUSÃO

Dos 593 entrevistados, eram 50.3% do gênero masculino e 49.7% do feminino, com distribuição semelhante no que se refere ao gênero em todas as faixas etárias, sem diferenças significativas. Houve na população um predomínio da cor da pele autodeclaradas como parda(48,1 %) e preta (38.6%). A maioria dos entrevistados da comunidade (71,2%) não tinha grau de parentesco entre si. A maioria dos entrevistados não possuía registro de trabalho (69%), e apenas 31% dos trabalhadores tinham carteira assinada. Daqueles que recebiam salário, a maioria está na categoria de 1 salário mínimo. O índice de analfabetismo foi de 25,1%.

O relato dos gestores estadual e municipal evidenciou que, no estado, não está instituída a política que prioriza as ações de intervenção junto aos portadores de síndromes falcemicas considerando a inexistência de implementação da fase II preconizada na portaria 822/2001, que institui o desenvolvimento das ações de triagem das síndromes falciformes, Em relação à triagem neonatal , só existe a fase I implantada - Fenilcetonúria e Hipotireoidismo.

O estado de Sergipe e os moradores da comunidade quilombola Patioba carecem do desenvolvimento de ações de triagem neonatal em fase pré-sintomática, acompanhamento e tratamento das doenças congênitas detectadas inseridas no Programa em todos os nascidos-vivos, promovendo o acesso, o incremento da qualidade e da capacidade instalada dos laboratórios especializados e serviços de atendimento, bem como organizar e regular o conjunto dessas ações de saúde no território sergipano.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, JG. A organização espacial e ocupação territorial no Kalunga: a moradia como efetivadora **Revista Paranoá**, UNB, Brasília, 2005

BASTOS, Cecília Maria Chaves Brito. Conflitos ambientais urbanos em áreas de ressaca: Um Estudo da Comunidade Negra da Lagoa dos Índios em Macapá/AP / Bastos, Cecília Maria Chaves Brito. Brasília, 2006.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 3.947/GM **Estabelece os padrões comuns mínimos que possibilitam a intercomunicação dos sistemas de base**. Janeiro 1999.

_____. (b) Ministério da Saúde. Subsídio para o debate sobre a política nacional de saúde da população negra: Uma questão de equidade. Sistema Nações Unidas Brasileira, 2001.

_____. (c) Ministério da Saúde. Portaria nº. 822. **Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias**. Diário Oficial da União 2001.

_____, Ministério da Saúde. PORTARIA GM No 1018 Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, **o Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias**, 2005.

_____, Ministério da Saúde. PORTARIA Nº 55 Institui **protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da doença falciforme** DE 29 DE JANEIRO DE 2010.

CANÇADO, Rodolfo D.; JESUS, Joice A.. A doença falciforme no Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, São José do Rio Preto, v. 29, n. 3, Sept. 2007 .

IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Censo demográfico 2007**. Disponível em<[http: www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)>. Acesso em 19/11/2008.

JESUS, M. R. **Migração Quilombola: Identidade Território**. Dissertação de Mestrado. Universidade de Brasília, 2007.

O'DWYER, Eliane. Territórios Negros na Amazônia: práticas culturais, espaço memorial e representações cosmológicas. In: WOORTMANN, Ellen (Org.). **Significados da Terra**. Brasília: Editora Universidade de Brasília, 2004.

OLIVEIRA, F. **Saúde da população negra**. Brasília, 2002.

SILVA, Roberto B. et al. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil . **Rev. Saúde Pública**, v.27, p. 54-8, 2006.

SILVA, J. A. N. Condições sanitárias e de saúde em Caiana dos Criolos , uma comunidade quilombola do estado da Paraíba. **Saúde soc.**, São Paulo, v. 16, n. 2, Agosto 2007.

SERGIPE. Secretaria do Trabalho, da Juventude e da Promoção Social, Coordenação de Política da Promoção da Igualdade Racial. **Território Negro; Lentes e olhares sobre as comunidades remanescentes de quilombo em Sergipe**. Centro Laranjeirense de Cultura e desenvolvimento- CELACUDE; Laranjeiras, dezembro de 2006.

SCHIMIDT, R. M. *Laboratory Diagnosis of Hemoglobinopathies*: **JAMA**, v 224, n.9, p.1276-1280, 1973.

CAPÍTULO IV *PREVALÊNCIA DE HEMOGLOBINAS VARIANTES E TALASSEMIAS EM COMUNIDADE QUILOMBOLA DE SERGIPE-BRASIL-2009*

RESUMO

Elizano Santos de Assis, Cláudia Moura de Melo, Francisco Prado Reis, Cristiane Costa da Cunha Oliveira

O objetivo deste trabalho foi estudar as síndromes falcêmicas em habitantes da comunidade quilombola do povoado Patioba, Sergipe, Brasil. Todas as 593 pessoas dessa comunidade quilombola foram triadas. Participaram do inquérito sorológico 318 indivíduos a entre 6 meses e 50 anos de idade de ambos os sexos. As amostras de sangue passaram pelo teste de solubilidade para avaliar a presença de Hb S, seguido do teste de falcização para confirmar essa presença. Essas foram submetidas à eletroforese de hemoglobina pelo método de cromatografia líquida de alta performance (HPLC). Das 318 pessoas que se submeteram ao teste de solubilidade e falcização, 2.2 % (7) apresentaram a hemoglobina variante Hb S. Dessas, os perfis hemoglobínicos identificados foram HbAS (57%) e associações entre talassemias e heterozigose para Hb S (43%), (43%), com valores variáveis de hemoglobina S de 24,9% a 37,9%. A análise hematológica revelou que os indivíduos com talassemias apresentaram anemia hipocrômica e microcítica. A análise de parentesco revelou que 5 entre os 318 indivíduos submetidos à triagem sorológica pertenciam a dois núcleos familiares distintos. Os resultados apontados por esta pesquisa são importantes para o planejamento de políticas públicas de saúde que possam atender às demandas de saúde em relação às síndromes falcêmicas.

Palavras-chave: Síndromes Falcêmicas, Traço Falciforme, Saúde Pública

PREVALENCE OF VARIANT HEMOGLOBINS AND THALASSEMIAS IN MAROON COMMUNITIES IN SERGIPE-BRAZIL-2009

Elizano Santos de Assis; Cláudia Moura de Melo; Francisco Prado Reis; Cristiane Costa da Cunha Oliveira.

ABSTRACT

The aim of this epidemiological research was to study the sickle cell syndrome in residents of Patioba's maroon, Sergipe, Brazil. All 593 people from that community were screened. 318 individuals, from 6 months to 50 years in both sexes attended to this serological survey. Blood samples passed through a solubility test to assess the presence of Hb S, followed by the sickling cell test to confirm its presence. These underwent to a hemoglobin's electrophoresis by the method of High Performance Liquid Chromatography (HPLC). 2.2% (7) of the 318 people who underwent to sickling cell and solubility tests, showed the hemoglobin variant Hb S. The identified hemoglobin profiles were HbAS (57%) and interactions with thalassemia and heterozygous for Hb S (43%), with variable values of hemoglobin S from 24.9% to 37.9%. The cytological analysis revealed that individuals with thalassemia showed hypochromic and micro citric anemia. The kinship analysis revealed that five among 318 individuals underwent to serological screening belong to two separate households. The results indicated by this research are important for planning public health policies in relation to the sickle cell syndrome.

Keywords: Sickle cell syndrome, sickle cell trait, public h

INTRODUÇÃO

As síndromes falcêmicas (SF) constituem um grupo de doenças de caráter genético caracterizadas pela síntese de cadeias polipeptídicas estruturalmente anormais (variantes estruturais da hemoglobina) ou diminuição da síntese de uma ou mais cadeias de globina (talassemias). Estima-se que aproximadamente 7% da população mundial é portadora dos diferentes distúrbios hereditários da hemoglobina, estando entre as doenças monogênicas humanas mais comuns no mundo (WEATHERALL, 2001).

Doença falciforme é um termo genérico usado para determinar um grupo de alterações genéticas caracterizadas pelo predomínio da hemoglobina S (HbS). Essas alterações incluem a anemia falciforme (HbSS), as duplas heterozigoses, ou seja, as associações de HbS com outras variantes de hemoglobinas tais como HbD, HbC, e as interações com as talassemias (HbS/ β^0 talassemia, Hb S/ β_+ talassemia, HbS/ α talassemia. As SF incluem ainda o traço falciforme (HbAS) e a anemia falciforme - AF associada à persistência hereditária de hemoglobina fetal (HbS/PHHF) (BRASIL, 2001).

A dispersão dos genes para as hemoglobinas variantes e talassemias no Brasil está intimamente relacionada ao tipo étnico da população brasileira, envolvendo o processo de colonização. Posteriormente, pelas necessidades de povoamento, vários povos de diferentes etnias imigraram para o Brasil. Portanto, a população apresenta diversidade nas origens raciais, com variado e progressivo grau de miscigenação, fato que certamente influenciou a prevalência de talassemias e hemoglobinas variantes em regiões do Brasil (REIS, 2005).

Segundo Weatherall e Clegg (2001), as hemoglobinas variantes e as talassemias apresentam distribuição geográfica bastante diversificada na África, Ásia, Europa e nas Américas, apesar de originalmente estarem confinadas às regiões tropicais e subtropicais. As doenças causadas por hemoglobinas variantes são responsáveis por cerca de 3,4% das mortes ocorridas antes dos cinco anos de idade (HONING; ADAMS, 1986; ZAGO, 1987; CANÇADO, JESUS, 2007). No Brasil, em especial, com as migrações e miscigenação da população a distribuição do gene S é bastante heterogênia, dependendo da composição negroide e caucasóide sendo a prevalência de heterozigotos para a HbS maior nas regiões Norte e Nordeste (6% a 10%), enquanto nas regiões Sul e Sudeste a prevalência é menor (2% a 3%). Com relação especificamente a miscigenação afrodescendente, estudos moleculares têm identificado cinco haplótipos de Hb SS, indicado que os haplótipos

Senegal, Benin e Banto foram os mais difundidos no continente americano devido ao tráfico de escravos.

A hemoglobina S é a mais comum das alterações hematológicas hereditárias conhecidas no homem, sendo encontrada acima de 50% na doença falciforme. É causada por mutação no gene beta da globina, produzindo alteração estrutural na molécula, onde há troca de uma base nitrogenada do códon GAG para GTG, resultando na substituição do ácido glutâmico pela valina na posição de número 6. Os eritrócitos com a variante de hemoglobina S (Hb S) sofrem processo de falcização, fisiologicamente provocado pela baixa tensão de oxigênio, acidose e desidratação. As células falcizadas passam então a apresentar a forma de foice ou de lua crescente, com consequências clínicas variáveis no seu portador, dependendo da concentração da hemoglobina S (NAOUM,1999; BONINI-DOMINGOS ,1993; EDELSTEIN,1986). Os pacientes apresentam danos orgânicos desde a infância, resultantes de episódios vaso-oclusivos repetidos (NAOUM,2000; BANDEIRA at al 2004).

O portador (traço falciforme ou heterozigoto S) atinge 500 indivíduos em cada 100.000 nascimentos. A criança portadora não apresenta sinais de doença até os seis meses de vida. Nesses casos, podem aparecer sintomas similares à anemia falciforme, com intensidade acentuadamente menor e também sempre relacionada a situações desencadeantes como, por exemplo, infecções pulmonares graves. Em geral, este tipo de portador heterozigoto para HbS permanece assintomático durante toda a vida e o diagnóstico só virá a ser feito através de exames laboratoriais (LEONELIL, et al. 2000. NAOUM,1999; EDELSTEIN,1996).

As talassemias são decorrentes do desequilíbrio das concentrações de globinas alfa e beta, afetadas durante sua síntese, que diminuem ou suprimem a produção de globinas alfa ou beta que compõem o tetrâmero da molécula de hemoglobina (NAOUM; BONINI-DOMINGOS, 2007). A redução na produção de uma ou mais cadeias polipeptídicas geralmente resulta no desenvolvimento de uma anemia microcítica e hipocrômica. Uma vez que a redução da síntese pode ser total ou parcial, as talassemias são classificadas, segundo a cadeia globínica afetada, em alfa, beta, delta, delta-beta, gama-delta-beta. A talassemia β é a forma clínica mais importante em virtude do grau de morbidade e mortalidade devido a anemia hemolítica (SAKAMOTO, TATIANA M. et al, 2008 ; WEATHERALL, 2001).

A alta prevalência de hemoglobina S, com nítidas diferenças regionais marcadas pelos processos de miscigenação da população brasileira, tem sido objeto de estudo, não só em pacientes com anemia falciforme (homozigotos para hemoglobina S – (HbSS), mas também em portadores dessa variante de hemoglobina em heterozigose (HbAS). As complicações clínicas dos portadores são influenciadas por fatores genéticos e ambientais (LEONNELIL IMPERIAL; MARCHI-SALVADOR, 2000).

Devido a ser uma comunidade de característica quilombola, justifica-se a realização de um estudo de base populacional, visando identificar as hemoglobinas variantes da HbS, e talassemias, para que sejam feitas inferências, com vistas ao fortalecimento e implementação de políticas públicas de saúde.

Nesse sentido, a pesquisa teve como objetivo estudar as síndromes falcêmicas em habitantes da comunidade quilombola Patioba, Sergipe/BRASIL e identificar possíveis diferenças em relação às características socio econômicas dos pesquisados da comunidade, com a finalidade de nortear políticas no âmbito estadual e municipal voltadas para essa comunidade.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo transversal, de abordagem quantitativa. O presente trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da UNIT- Universidade Tiradentes sob o protocolo nº 361208.

Este estudo foi realizado no povoado Patioba, no município de Japaratuba. Em abril de 2009 a população desse povoado era composta de 593 habitantes, correspondendo a 186 famílias cadastradas no SIAB.- Sistema de informação da Atenção Básica. O universo do estudo abrangeu toda a população do povoado Patioba, que participou de entrevistas iniciais sem recusa. Para a realização do inquérito sorológico foram incluídas pessoas de 6 meses a 50 anos, de ambos os gêneros. Foram excluídas 81 pessoas, e houve recusa na participação de 194. Assim, 318 indivíduos participaram dessa etapa.

Coleta de dados:

No período de novembro e dezembro de 2009 foram colhidas as amostras de sangue em ambiente apropriado para esse procedimento. Para cada pessoa foram colhidos 10 ml de sangue, sendo 5 ml em tubos de EDTA com anticoagulante para a pesquisa da HbS e 5 ml para realização do hemograma completo. Foi utilizado o sistema de coleta a vácuo.

Durante o transporte, as amostras foram preservadas a 4 °C e mantidas nesta temperatura até o momento da realização dos testes. No Laboratório Central de Biomedicina da Universidade Tiradentes (UNIT), foram codificadas e submetidas aos testes de triagem das síndromes falcêmicas: teste de solubilidade e teste de falcização. As amostras com resultado positivo para Hb S foram enviadas para o Laboratório Hermes Pardini em Belo Horizonte-MG para realização de eletroforese de hemoglobina pelo método cromatografia líquida de alta performance (HPLC), em dezembro de 2009.

Teste de solubilidade

A triagem das amostras sanguíneas para identificação da presença de HbS foi feita por meio do teste de solubilidade, segundo metodologia descrita por NAOUM (1997). Nesta técnica, 50 µL de sangue foram adicionados a 0,5 mL de solução de ditionito de sódio a 1% em solução tampão fosfato. Para a visualização do resultado, 10 µL, a suspensão acima foi depositada em papel de filtro grau quantitativo 50.

O teste de solubilidade aplicado foi fundamentado na insolubilidade da HbS quando no estado reduzido. As hemoglobinas normais e as variantes comuns, como, por exemplo, C, D, N, I, são solúveis nessas condições, enquanto a hemoglobina S sofre precipitação (NAOUM, 1997). Dessa forma, a hemoglobina S forma um botão central facilmente identificável, enquanto os testes negativos apresentam uma mancha homogênea. Controles positivos foram utilizados em todos os experimentos.

Teste de Falcização

O teste de falcização é uma avaliação qualitativa, que determina a presença ou a ausência da HbS. Baseia-se na indução da falcização dos eritrócitos por meio da desoxigenação da hemoglobina por drogas redutoras num microambiente formado no espaço entre lâmina e lamínula (SCHMIDT, 1973).

O fenômeno de falcização foi induzido, colocando-se uma gota de sangue sob uma lamínula, para reduzir a tensão de oxigênio, adicionando-se, como agente indutor de desoxigenação química, metabissulfito de sódio a 2% ($\text{Na}_2\text{S}_2\text{O}_5$)

Eletroforese de hemoglobina pelo método HPLC

A metodologia de (HPLC) possibilita a quantificação das frações hemoglobínicas e a identificação do perfil de variantes (LEONELI et al, 2001).

As amostras de sangue coletadas foram encaminhadas para HPLC, processamento que utilizou o equipamento Bio-Rad, sistema automatizado Variant I® (Bio-Rad, CA, USA) com *kit* de análise específico para talassemias e hemoglobinas variantes. O software THAL SHORT VARIANTES é desenvolvido para separação e determinação da porcentagem das áreas de hemoglobinas A2 e fetal e como auxiliar na identificação de hemoglobinas anormais no sangue total. As amostras foram diluídas em reagente e mantidas a 12°C em câmara automática. Cada amostra foi sequencialmente injetada no sistema de fluxo de análise a cada três minutos, favorecendo rápida análise. Um fotômetro de filtro com comprimento de onda dupla (415 e 690 nm) monitorou a eluição de hemoglobina da coluna, detectando as alterações de absorvância a 415 nm. Um filtro secundário de 690 nm corrigiu a linha de base para efeitos provocados pela mistura dos tampões com forças iônicas diferentes. As mudanças das absorvâncias foram monitoradas e exibidas na forma de cromatograma da absorvância *versus* tempo. Cada hemoglobina apresentou tempo de retenção característico. (LOBO et al, 2003; LEWIS et al, 2006).

Hemograma completo

Foi realizado hemograma completo através do Método de citometria de fluxo no Laboratório do HUSE- HOSPITAL DE URGENCIA DE SERGIPE Governador João Alves Filho utilizado em aparelho analisador automático hematológico, XT-1800i, Sysmex corporation, Roche. O método de citometria de fluxo fluorescente para a contagem de leucócitos; a tecnologia de impedância elétrica e foco hidrodinâmico, para a contagem de eritrócitos, VCM e Hematócrito; espectrofotometria, para dosagem de hemoglobina (método Lauril Sulfato de Sódio). O valor de HCM é derivado da divisão do valor de hemoglobina e da contagem de eritrócitos. O equipamento utilizado possui as seguintes características: analisador hematológico automatizado, que expressa as contagens globais de leucócitos,

hemácias, plaquetas, a determinação da hemoglobina (Hb), do hematócrito (Ht) e o cálculo dos índices hematimétricos.

Análise dos Dados

Foi realizado cálculo do coeficiente de prevalência da presença de Hb S e de hemoglobinas variantes encontradas, com intervalo de confiança de 95%. Foram avaliadas as alterações laboratoriais para o diagnóstico do tipo de síndrome falcêmica, tendo como base os valores referência. Verificou-se o grau de parentesco entre os indivíduos através da análise do heredograma.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nos últimos anos, vem ocorrendo, em todo o Brasil, uma mobilização das comunidades negras rurais, que gradativamente vivenciam processos de retomada de suas identidades quilombolas, o que significa se autoafirmarem como grupo negro e reivindicarem o pertencimento a um determinado território e o reconhecimento por seus direitos enquanto grupo étnico. No estado de Sergipe, a Fundação Palmares identificou 23 comunidades quilombolas distribuídas em 14 municípios, entre eles a comunidade Patioba localizada no município de Japarutuba (SERGIPE, 2006). Essa comunidade é composta por 593 habitantes distribuídos em 186 famílias, com estrutura etária de zero a cem anos.

No Brasil, as pessoas com anemia falciforme apresentam predomínio de haplótipos heterozigotos, com prevalência de 66% do haplótipo Banto, 32% de Benin e 2% de Senegal (STEINBERG; EMBURY, 1986; STAMITAYANNOPOULOS; NIENHUIS, 1987; NAOUM, 1997). Desses haplótipos em território brasileiro, os africanos distribuíram-se heterogeneamente, sendo mais frequente onde a proporção de antepassados negros da população é maior, como na região Nordeste. A prevalência de SF entre os indivíduos de seis meses a cinquenta anos, na comunidade quilombola Patioba, Sergipe, foi de 2,2%. Nenhum caso de anemia falciforme foi encontrado neste estudo. Este trabalho demonstrou a dispersão de somente uma variante hemoglobina, gene Hb S, bem como deste associado a talassemias alfa e beta nesta população de quilombolas (Tabela 1).

Na comunidade quilombola Patioba, Sergipe, observou-se a ocorrência de três casos de indivíduos com traço falcêmico (Tabela 6). O traço falcêmico caracteriza o portador assintomático, heterozigoto para Hb S, representado laboratorialmente por Hb AS. Estes portadores não apresentam a anemia falciforme, nem possuem anormalidades no número e

forma de hemácias, geralmente evidenciados por análises de rotina (BONINI-DOMINGOS, 1993; NAOUM, 1999). O fluxo gênico do Hb AS encontra-se mais concentrado em dois núcleos familiares, sendo dois casos com relação parental e filial; dois casos entre irmãos consanguíneos e mais um caso entre tia-avó e sobrinhos-netos (Figura 4).

Tabela 7. Prevalência de hemoglobinas variantes e talassemias em comunidade quilombola, relacionadas com alterações laboratoriais. Sergipe- Brasil, 2009.

Pessoa	Idade	Teste de Solubilidade	Teste de Falcização	Genótipos					VCM	Morfologia	Síndrome Falcêmica
				A1	A2	F	S	C			
P1 (♀)	49	Positivo	Positivo	59,1 %	3,2 %	0,3 %	37,4 %	-	84,6	Normal	HbAS
P2 (♂)	02	Positivo	Positivo	64,3 %	3,4 %	1,7 %	30,6 %	-	70,7	Hipocromia leve Microcitose leve HCM diminuído	HbAS/ α tal
P3 (♂)	17	Positivo	Positivo	70,8 %	3,7 %	0,6 %	24,9 %	-	57,2	Hipocromia moderada/severa Microcitose	HbAS/ β^0 tal
P4 (♂)	11	Positivo	Positivo	64,8 %	3,4 %	0,8 %	31,0 %	-	72,8	Hipocromia leve Microcitose leve HCM diminuído	HbAS/ α tal
P5 (♀)	21	Positivo	Positivo	59,3 %	3,4 %	0,4 %	36,9 %	-	85,0	Normal	HbAS
P6 (♀)	24	Positivo	Positivo	58,8 %	3,0 %	0,3 %	37,9 %	-	91,1	Normal	HbAS
P7 (♂)	21	Positivo	Positivo	62,3 %	3,9 %	0,6 %	33,2 %	-	79,6	Normal	HbAS/ β^0 tal

Referências: **Solubilidade:** Valor de referência: negativo; **Falcização positiva:** presença de drepanócito; **Eletroforese:** Valores de referência: Hemoglobina A1 (96 a 98%); Hemoglobina A2 (2,5 a 3,4%); Hemoglobina Fetal (até 2%); Hemoglobinas S e C (0%); **VCM** - (Volume Corpuscular Médio-Homem (81 a 99 fL); Mulher(80 a 98fL).

♂ - masculino ♀ - feminino.

Tabela 8. Distribuição etária da frequência da positividade para HbS, nos testes de solubilidade e falcização, em comunidade quilombola, Sergipe-Brasil, 2009.

Faixa etária	Presença de HbS		n	%
	Positivo	Negativo		
6 meses- 9 anos	1	85	86	27,0
10-20 anos	2	101	103	32,4
21-30 anos	3	48	51	16,0
31-40 anos	0	45	45	14,2
41-50 anos	1	32	33	10,4
Total	7	311	318	100,0

Os resultados do teste de solubilidade apontaram, na primeira triagem do inquérito sorológico para o rastreamento dos casos positivos para a hemoglobina S, a existência de 7 casos na comunidade quilombola sergipana (2,2%), sendo que o maior número de pessoas estava nas faixas etárias de 21 a 30 anos (3 casos), seguidos da categoria de 10 a 20 anos (2 casos), 6 meses a 9 anos (1 caso) e 41 a 50 anos (1 caso). Todas as amostras sanguíneas positivas (100%), na triagem com o teste de solubilidade, tiveram confirmação para a presença de degranócitos nos teste de falcização (Tabela 7).

A prevalência mundial do traço falciforme é bastante diversificada em função do maior ou menor grau de miscigenação. No continente africano existem países como Gana, onde o traço falciforme é encontrado em 13,27% da população, e países como o Quênia, onde se estima a presença do traço em 3% da população (DINIZ, 2009). No Brasil, as frequências do gene HbS variam de acordo com a influência africana em cada região. Um dos mais abrangentes estudos de triagem de hemoglobinopatias realizado no Brasil, avaliou indivíduos de 48 cidades brasileiras, resultando em uma frequência de 2,2% de portadores do traço falcêmico (ALVAREZ et al, 1995), semelhante ao observado no presente estudo de corte transversal em comunidade quilombola.

Outras avaliações sorológicas mais recentes têm apontado prevalências de HbS superiores: 5,3% na Bahia, 4% em Pernambuco, 4% no Rio de Janeiro, 3% em Minas Gerais (CANÇADO, 2007) e 3,23% no Distrito Federal (DINIZ, 2009). Estudo em Rondônia com recém-nascidos revelou, por meio de cromatografia líquida de alta performance (HPLC), frequência de traço falcêmico da ordem de 2,9% (SIQUEIRA et al, 2009). No estado

de Sergipe, durante o ano de 2006, foi realizado estudo sobre a ocorrência de hemoglobina HbS entre os doadores de sangue do Centro de Hemoterapia e observou-se 5,6% de hemoglobinas anormais e 4,1% de traço falciforme (VIVAS et al, 2006).

A frequência do traço falcêmico na comunidade quilombola Patioba em Sergipe, revela semelhança em relação à média nacional (2%) calculada no último levantamento do Ministério da Saúde (ZAGO, 2002), entretanto é inferior aos índices observados em alguns países africanos. Isso é compreensível sabendo-se que a população brasileira apresenta padrão de miscigenação heterogêneo, que é reflexo da entrada de cerca de quatro milhões de escravos, oriundos de três grupos fundamentais: culturas sudanesas (povos iorubanos, da Nigéria, Daomé, Costa do Ouro, Gana etc), culturas da Guiné-Sudanesas islamizadas (Peuhl, mandigas, haussá, tapa, Borem, Gurunsi etc) e culturas bantas (Angola, Congo, Moçambique, Quênia etc).

As associações observadas na comunidade quilombola sergipana foram alfa-talassemia com heterozigoto para a hemoglobina S (dois casos consanguíneos) e beta-talassemia com heterozigoto para hemoglobina S (um caso). As talassemias, normalmente, resultam no desenvolvimento de anemia microcítica e hipocrômica (BONINI-DOMINGOS, 1993; NAOUM, 1999) e a alfa-talassemia que vem sendo relatada como a alteração hereditária mais frequente da síntese anormal da hemoglobina.

Portadores de traço falciforme (hemoglobina AS) associados a alfa-talassemia apresentam alterações na morfologia e quantidade dos eritrócitos, tais como hipocromia, microcitose e VCM reduzido observados no presente estudo (Tabela 1), normalmente ausentes nos heterozigotos para esta variante de hemoglobina. Pode funcionar como uma característica genética protetora para potenciais/futuros casos graves de anemia falciforme na comunidade quilombola Patioba em Sergipe. A interação entre hemoglobina S e talassemia alfa tem sido descrita como um dos fatores responsáveis pela melhora no quadro clínico de portadores homozigotos de hemoglobina S (anemia falciforme), diminuindo os episódios de crises de falcização (TOMÉ-ALVES et al, 2000).

No entanto, os casos observados de associação alfa-talassemia com heterozigoto para hemoglobina S devem ser avaliados quanto a suspeitas de ferropenia por avaliação do ferro sérico e ferritina (BONINI-DOMINGOS et al, 2000). A avaliação sorológica dos indivíduos pesquisados na comunidade quilombola Patioba/Sergipe detectou graus sugestivos de anemia ferropriva leve no paciente P1, anemia ferropênica moderada no paciente P2 e anemia ferropriva/ferropênica no paciente P3.

A beta talassemia na forma heterozigota é caracterizada pela elevação dos valores de Hb A2 e/ou Hb fetal nos casos clássicos (WEATHERALL; CLEGG, 1981; WEATHERALL, 1997; HARDISON et al, 2002). O acréscimo dos valores da Hb A2 pode sugerir o genótipo do indivíduo. Variações na expressão fenotípica são observadas, refletindo a ontogênese da população brasileira (WEATHERALL, 1997; HARDISON et al, 2002; HUISMAN et al, 2001; HUSIMEIER et al, 2002). Os pacientes P3 e P7 apresentaram associação de beta talassemia com heterozigoto da Hemoglobina S. A frequência de beta talassemia relatada para a região do Nordeste brasileiro é de 3,95% (DOMINGOS et al, 2009).

Vários estudos sorológicos têm mapeado índices epidemiológicos sobre as síndromes falcêmicas no território brasileiro, utilizando variadas estratégias metodológicas. As variações observadas entre eles podem ser explicadas pelas diferenças étnicas entre as populações estudadas e também pelos diferentes critérios de seleção entre os estudos. Na região Centro-Oeste, especificamente em Goiás, região de atração migratória de brasileiros de várias partes do país, em uma casuística composta por 404 indivíduos oriundos de 55 cidades goianas, observou-se uma prevalência de anemia hereditária por talassemias e hemoglobinas variantes de 10,1%, cuja ordem decrescente foi a seguinte: talassemia alfa heterozigótica (5,2%), heterozigose para hemoglobina S (Hb AS) (2,2%), heterozigose para hemoglobina C (Hb AC) (1%), talassemia beta menor (0,7%), associação entre talassemia alfa e heterozigose para Hb S (0,5%), associação entre talassemia alfa e heterozigose para Hb C (0,3%) e heterozigose para hemoglobina D (Hb AD) (0,3%) (MELO-REIS et al, 2006 b). Este estudo, assim como o realizado em Sergipe, não revelou nenhum caso de homozigose no grupo amostral.

Outros trabalhos realizados em diferentes regiões do Brasil mostram prevalência de talassemia alfa em populações brasileiras próxima a 25%, especialmente quando se utilizam métodos de biologia molecular (BONINI-DOMINGOS, 1993; MENDES-SIQUEIRA, 2004).

A alta frequência e diversidade de portadores na população brasileira é devida às diferenças na composição étnica das diferentes regiões e à grande miscigenação ocorrida ao longo da história do Brasil. No Laboratório de Hemoglobinas da UNESP, São José do Rio Preto/SP, (TOMÉ-ALVES et al, 2000), realizaram-se procedimentos eletroforéticos, e confirmou-se a presença de hemoglobina AS e A pesquisa citológica evidenciou também a presença de talassemia alfa em 1.002 amostras de sangue com traço falciforme. Entre essas amostras analisadas, 16 (1,59%) apresentaram a associação entre hemoglobina AS e alfatalassemia, sendo que duas eram de indivíduos de uma mesma família. A morfologia eritrocitária da maioria (75%) dos casos de interação Hb AS/alfatalassemia observados,

apresentou-se alterada, com padrões de microcitose e hipocromia variando de discretos a moderados.

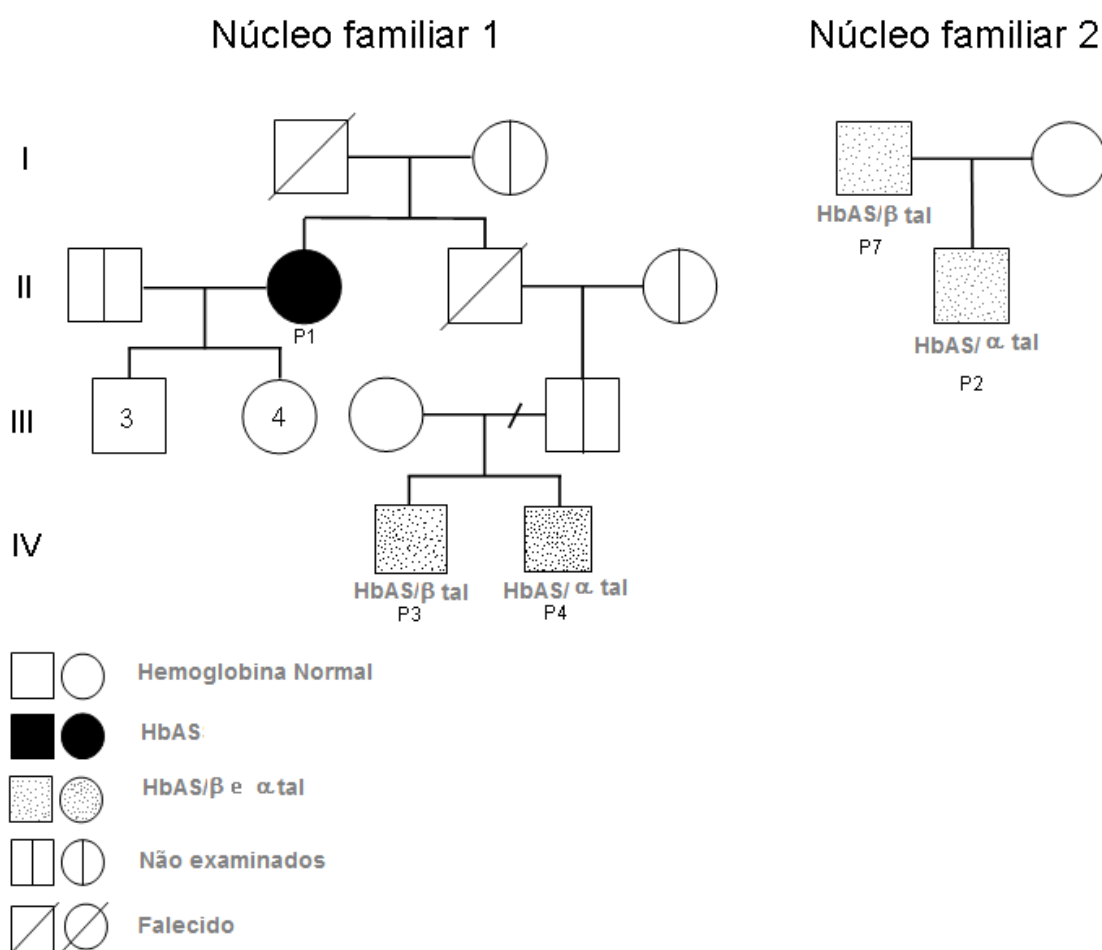


Figura 3 : Heredogramas dos núcleos familiares com ocorrências de HbAS e tal em comunidade quilombola, Sergipe, 2009.

O fluxo gênico da Hemoglobina AS circula na comunidade de quilombolas em estudo, prioritariamente em dois núcleos familiares, especialmente em indivíduos do gênero masculino (Figura 3), com frequência aproximada em 2,15% dos domicílios.

No núcleo familiar 1, o fluxo gênico de Hb AS foi identificado em uma portadora (P1) do sexo feminino na geração II, com 49 anos, e que gerou descendência de sete filhos, gerados em dois casamentos diferentes. Destes, dois filhos menores de idade foram submetidos a triagem sorológica e identificados como negativos para anemia falciforme/traço falcêmico. Os filhos adultos, no entanto, não compareceram aos momentos de coleta de material biológico para a avaliação sorológica. Pressupõe-se que o traço falcêmico esteja presente em todas as gerações delineadas. Na geração I, o casal de genitores são moradores antigos da comunidade quilombola, sendo o homem falecido e a

mulher ausente da área quando do início do estudo. Na geração III, provavelmente o gene responsável pelo traço falcêmico foi transmitido pelo indivíduo do gênero masculino, pai dos indivíduos P3 e P4, que não é um morador permanente da comunidade quilombola em estudo, tendo-se divorciado do cônjuge descrito no heredograma acima e estabelecido novos relacionamentos. Este aspecto denota as novas relações familiares da sociedade contemporânea, assim como a saída do fluxo gênico de Hb AS para fora da comunidade quilombola.

O núcleo familiar 2 apresenta um fluxo gênico de hemoglobina AS mais recente, circulando entre indivíduos com consanguinidade de primeiro grau. Os portadores são do gênero masculino, jovens, pai (P7) e filho (P2).

CONCLUSÃO

O fluxo gênico e o perfil dos portadores de traço falcêmico e talassemias na comunidade quilombola Patioba/Sergipe apresenta prevalência condizente com a média nacional e padrão de miscigenação afrodescendente e encontra-se restrito a dois núcleos familiares.

A partir dos perfis traçados por este estudo, reforça-se a necessidade de estudos adicionais, com avaliação dos perfis hematológicos de moradores de comunidades quilombolas brasileiras de diferentes regiões. Estes resultados contribuirão para caracterizar o perfil dos portadores de síndromes falcêmicas na população afro-descendente brasileira, visando à melhoria nos diagnósticos e na qualidade de vida destes indivíduos.

REFERÊNCIAS

ALVAREZ et al **Age and racial geographic distribution of S hemoglobin in Brazil.** *Sangre (Barc)*1995.

BONINI-DOMINGOS CR. Hemoglobinopatias no Brasil: **variabilidade genética e metodologia laboratorial.** Tese de Doutorado. Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, Universidade Estadual Paulista.São José do Rio Preto, 1993.

Bonini- Domingos et al. Hemoglobinas AS/ Alfa Talassemia- importância diagnóstica. *Rev.bras.hematol.hemoter.*, 2000.

BONINI-DOMINGOS CR. **Metodologias laboratoriais para o diagnóstico de hemoglobinopatias e talassemias.** Ed. HN, São José do Rio Preto, 2006.

CANÇADO RD, Jesus JA. A doença falciforme no Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2007.

DINIZ, Debora et al. 2004 a 2006. **Prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos do Distrito Federal, Brasil, Cad. Saúde Pública,** Rio de Janeiro, v. 25, n. 1, janeiro 2009.

DOMINGOS et al, **2009.** *Perfil de beta talassemia heterozigota obtido a partir de análise em banco de dados.* **Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2009**

HÜNEMEIER T, Carvalho C, Marrero RA, et al. **Niger-Congo speaking populations and the formation of the Brazilian gene pool: mtDNA and Y-chromosome data.** *Am J Phys Anthropol.* 2007

Hardison RS, Chui DHK, Giardine B, et al. **HbVar: A relational database of human hemoglobin variants and thalassemia mutations at the globin gene server.** *Human Mutation.* 2002.

Huisman HJ, Marianne FH, Carver EB, Efremov GD. **Hb Var: a database of human hemoglobin variants and thalassemias, summaries of mutation categories.** Pennsylvania University USA and McMaster University in Canada, 2001.

HONIG GR, Adams III JG. Human hemoglobin genetics, Wien, N.Y., Springer Verlag, 1986.

JESUS, M. R. **Migração Quilombola: Identidade Território** (UNB/IAH/GEA, Mestre, Gestão Ambiental, 2007). Dissertação de Mestrado. Universidade de Brasília, 2007

MELO-REIS, P. R. *et al.* A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. **Rev Bras Hematol Hemoter**, v. 28, n. 2, p. 149-52, 2006. (a)

_____. **Prevalência de talassemias e hemoglobinas variantes no estado de Goiás, Brasil** • J Bras Patol Med Lab • v. 42 • n. 6 • p. 425-430 • dezembro 2006 (b)

NAOUM, P. C. **Hemoglobinopatias e Talassemias**. São Paulo: Editora Sarvier, 1997.

NAOUM, P.C. **Eletroforese, Técnicas e Diagnósticos**. 2.ed. São Paulo: Editora Santos, 1999.

MENDES-SIQUEIRA FA. **Contribuição para o estudo das alterações moleculares e interferentes na expressão fenotípica das hemoglobinopatias a partir de um programa de diagnóstico neonatal**. Tese de Doutorado. Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, Universidade Estadual Paulista. São José do Rio Preto, 2004, 150p.

Stamatoyannopoulos, G. Nienhuis, A. W. *The molecular basis of blood diseases*. Philadelphia: **W. B. Saunders Co**, 1987, 257.

SERGIPE. Secretaria do Trabalho, da Juventude e da Promoção Social, Coordenação de Política da promoção da Igualdade Racial. **Território Negro; Lentos e olhares sobre as comunidades remanescentes de quilombo em Sergipe**. Centro Laranjeirense de Cultura e desenvolvimento- CELACUDE; Laranjeiras, dezembro de 2006.

Zago M. **Considerações gerais**. In: **Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes**. Brasília: Anvisa/Ministério da Saúde; 2002.

VIVAS, Wanessa L. P. *et al.* **Heterozigose para hemoglobinopatias em doadores de sangue do Centro de Hemoterapia de Sergipe**. Rev. Bras. Hematol. Hemoter., São José do Rio Preto, v. 28, n. 4, 2006 .

SCHIMIDT, R. M. *Laboratory Diagnosis of Hemoglobinopathies*: **JAMA**, v 224, n.9, p.1276-1280, 1973.

STEINBERG, M. H.; Embury, J. Alpha thalassemia in blacks: genetic and clinical aspects and interactions with sicklehemoglobin gene. **Blood**, 1986

TOME-ALVES, Renata et al. Hemoglobinas AS talassemia alfa /: Importância Diagnóstica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** São José do Rio Preto, v. 22, n. 3, dezembro 2000.

WEATHERALL DJ, Clegg jb. **the thalassemia syndromes**. 3rd. edition/blackwell scientific publications.1981.

WEATHERALL DJ. The thalasseмииs. *Brit Med J.* 1997;314:1675-8.

SIQUEIRA, at al.**Incidência de anemia falciforme, traço falcêmico e perfil hemoglobínico dos casos diagnosticados na triagem neonatal no estado de Rondônia no ano de 2003.** SABER CIENTÍFICO Porto Velho, 2 (1): 43 - 53, jan./jun.,2009.

Zago MA. Hemoglobinopathies: recent advances and collaborative research. *Ciência e Cultura.* 1987;39:829-33.

WEATHERALL, D. J.; CLEGG, J. B. Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem. *Bulletin of the World Health Organization*, v. 79, n. 8, p. 704-12, 2001.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os 593 entrevistados eram 50.3% do gênero masculino e 49.7% do feminino. Houve predomínio das cores autodeclaradas como parda (48,1 %) e preta (38.6%). Embora a maioria dos entrevistados da comunidade (71,2%) não tenha grau de parentesco, (28,8%) contam com algum grau de parentesco.

As condições socioeconômicas são importantes para entender esse ambiente em que vivem os moradores da comunidade quilombola. A maioria dos entrevistados não possuía registro de trabalho (69%), e apenas 31% dos trabalhadores tinham carteira assinada. Daqueles que recebem salário, a maioria está na categoria dos que recebem 1 salário mínimo. O índice de analfabetismo é de 25,1%.

A primeira seleção do inquérito sorológico apontou para o rastreamento dos casos positivos para a hemoglobina S. Das 318 pessoas que se submeteram ao teste de solubilidade e falcização, 2.2 % (7) apresentaram a hemoglobina variante Hb S. Dessas, os perfis hemoglobínicos identificados foram HbAS (57%) e associações entre talassemias e heterozigose para Hb S (43%), (43%), com valores variáveis de hemoglobina S de 24,9% a 37,9%. A análise citológica revelou que os indivíduos com talassemias apresentaram anemia hipocrômica e microcítica. A análise de parentesco revelou que cinco entre os sete indivíduos com diagnósticos positivos para síndromes falcêmicas pertencem a dois núcleos familiares distintos.

Reforça-se a necessidade de estudos adicionais com avaliação dos perfis hematológicos de moradores de comunidades quilombolas brasileiras de diferentes regiões. A política de saúde do município de Japaratuba e do Estado de Sergipe parece estar na busca pela consonância com a determinação do Ministério da Saúde quanto aos portadores de doenças falcêmicas. Não está instituída a política que prioriza as ações de intervenção junto aos portadores de síndromes falcêmicas, somente ações pontuais. É importante realizar programas com maior abrangência da população para estudo da epidemiologia das talassemias e hemoglobinas variantes no estado de Sergipe.

APÊNDICE E ANEXOS

APÊNDICE I

TÍTULO DO PROJETO: Estudo da anemia falciforme e traço falcêmico na comunidade quilombola Patioba no Município de Japaratinga – Sergipe / Brasil

IDENTIFICAÇÃO E CONTROLE

- 1) Nº de Identificação do Domicílio: _____
Endereço do domicílio:
- 2) Total de moradores permanentes no domicílio:
Total: _____
10 anos ou mais: _____

CARACTERÍSTICAS DA UNIDADE DOMICILIAR

- 3) Quantos cômodos estão servindo permanentemente de dormitório para os moradores deste domicílio? _____
- 4) Este domicílio é:
 Próprio- já pago
 Próprio- ainda pagando
 Alugado
 Cedido por empregador
 Cedido de outra forma
 Outra condição- especifique
R:
- 5) Este domicílio tem rádio? Sim Não
- 6) Este domicílio tem televisão em cores? Sim Não
- 7) Este domicílio tem computador? Sim Não
- 8) Este computador é utilizado para acessar a internet? Sim Não

IDENTIFICAÇÃO DOS MORADORES

9) N° de Identificação do Indivíduo:

Nome:

10) Sexo: () Feminino () Masculino

11) Data de nascimento: / /

12) N° de trabalhos: _____

CARACTERÍSTICAS GERAIS DOS MORADORES

13) Condição na família:

- () Pessoa de referência
- () Cônjuge
- () Filho
- () Outro parente
- () Agregado
- () Pensionista
- () Empregado doméstico
- () Parente do empregado doméstico

14) N° da família: _____

Somente para a pessoa de referência:

Existe alguém na família que tenha o traço falcêmico comprovado? () Sim () Não

Quantos parentes em primeiro e segundo grau residem na comunidade?

Nome(s):

Endereço/Telefone:

Nome(s):

Endereço/Telefone:

Nome(s):

Endereço/Telefone:

Observações:

15) A cor do indivíduo é:

- () Branca
- () Preta

- Amarela
 Parda
 Indígena
- 16) Tem registro de nascimento? Sim Não Não sabe
- Observações:

CARACTERÍSTICAS DE MIGRAÇÃO DOS MORADORES

- 17) Nasceu neste município? Sim Não
- 18) Nasceu neste Estado? Sim Não
- 19) Em que Estado (ou Unidade da Federação) ou país estrangeiro nasceu?
R:

CARACTERÍSTICAS DE EDUCAÇÃO DOS MORADORES

- 20) Sabe ler e escrever? Sim Não
- 21) Frequenta escola ou creche? Sim Não
- 22) A escola ou a creche que frequenta é: Pública Particular
- 23) Qual é o curso que frequenta?
- Regular de ensino fundamental ou 1º grau
 - Regular de ensino médio ou 2º grau
 - Educação de jovens e adultos ou supletivo do ensino fundamental ou 1º grau
 - Educação de jovens e adultos ou supletivo do ensino médio ou 2º grau
 - Superior – de graduação
 - Alfabetização de jovens e adultos
 - Creche
 - Classe de alfabetização- CA
 - Maternal, jardim de infância, etc
 - Pré- vestibular
 - Mestrado ou doutorado
- 24) Qual foi o curso mais elevado que frequentou anteriormente?
- Elementar (primário)
 - Médio 1º ciclo (ginásial, etc)
 - Médio 2º ciclo (científico, clássico, etc.)
 - Regular de ensino fundamental ou 1º grau

- () Regular de ensino médio ou 2º grau
- () Educação de jovens e adultos ou supletivo do ensino fundamental ou 1º grau
- () Educação de jovens e adultos ou supletivo do ensino médio ou 2º grau
- () Superior – de graduação
- () Mestrado ou doutorado
- () Alfabetização de jovens e adultos
- () Creche
- () Classe de alfabetização- CA
- () Maternal, jardim de infância, etc

Observações:

CARACTERÍSTICAS DE TRABALHO E RENDIMENTO DOS MORADORES DE 10 ANOS OU MAIS DE IDADE

25) Nos últimos seis meses, exerceu tarefas de cultivo, pesca ou criação de animais destinados à própria alimentação das pessoas moradoras no domicílio?

- () Sim () Não

26) Nos últimos seis meses exerceu tarefas em construção de prédios, cômodo, poço, ou outras obras de construção destinadas ao próprio uso das pessoas moradoras no domicílio?

- () Sim () Não

27) Quantos trabalhos fez nos últimos seis meses? Quais e em quanto tempo?

- () Um
- () Dois
- () Três ou mais

R:

28) Nesse trabalho era:

- () Empregado
- () Trabalhador doméstico
- () Conta própria
- () Empregador
- () Trabalhador não-remunerado membro da unidade domiciliar
- () Outro trabalhador não-remunerado

Trabalhador na construção para próprio uso

29) A jornada normal desse trabalho são quantas horas?

R:

30) Esse emprego era no setor: Privado Público

31) Nesse emprego, tinha carteira de trabalho assinada? Sim Não

32) Qual foi o rendimento do mês de março?

R:

33) Esse trabalho, tinha estabelecimento em:

Loja, oficina, fábrica, escritório, escola, repartição pública, galpão, etc.

Fazenda, sítio, granja, chácara, etc.

Ou era exercido:

No domicílio em que morava

Em domicílio de empregador, patrão, sócio ou freguês

Em local designado pelo empregador, cliente ou freguês

Em veículo automotor

Em via ou área pública

Outro (especifique)

R:

34) Com que idade começou a trabalhar?

_____ Até 9 anos

_____ 10 a 14 anos

_____ 15 a 17 anos

_____ 18 a 19 anos

_____ 20 a 24 anos

_____ 25 a 29 anos

_____ 30 anos ou mais

CARACTERÍSTICAS DE FECUNDIDADE DAS MULHERES MORADORAS DE 10 ANOS OU MAIS DE IDADE

35) Até os últimos seis meses, teve algum filho nascido vivo (ou seja, que apresentou algum sinal de vida ao nascer)? () Sim () Não

36) Durante a gravidez, teve acompanhamento médico? () Sim () Não

37) Durante a gravidez, teve alguma complicação?

Observações:

38) Já teve algum aborto?

Observações:

CARACTERÍSTICAS DE SAÚDE DOS MORADORES DE 10 ANOS OU MAIS DE IDADE

39) Tem algum problema de saúde?

Observações:

40) Durante o trabalho apresentou algum mal-estar, como por exemplo, dor muscular, fadiga, hipóxia, desmaio entres outros? Anotar as características dos

Observações:

41) Você tem conhecimento de alguma infecção que o acometeu durante a sua vida?

Observações:

APÊNDICE II

Termo de Consentimento (Modelo I)

TÍTULO DO PROJETO: Estudo da anemia falciforme e traço falcêmico na comunidade quilombola Patioba no município de Japaratuba – Sergipe / Brasil

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA RESPONDER AO QUESTIONÁRIO DO GESTOR

Eu, _____,
através deste consentimento, concordo em responder ao questionário que trata da Portaria 1018/2005, do Ministério da Saúde.

Fui devidamente esclarecido(a) sobre os objetivos da pesquisa acima mencionada, e que este questionário visa analisar a situação da Política de Saúde no Estado de Sergipe, no que diz respeito a anemia falciforme.

Eu entendo que minha identidade não será divulgada em momento algum, e apenas os meus dados e de meus familiares serão utilizados no estudo para caracterizar a comunidade.

Assinatura

APÊNDICE III

TÍTULO DO PROJETO: Estudo da anemia falciforme e traço falcêmico na comunidade quilombola Patioba no município de Japaratuba – Sergipe / Brasil

Termo de Consentimento (Modelo I)

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA RESPONDER AO QUESTIONÁRIO DE IDENTIFICAÇÃO DO SUJEITO DA PESQUISA E AO QUESTIONÁRIO 1.01 PNAD/IBGE/2007

Eu, _____, através deste consentimento, concordo em responder ao questionário de identificação do sujeito da pesquisa e ao questionário 1.01 PNAD/IBGE, ou a parte deste segundo instrumento que for pertinente à pesquisa intitulada “Estudo da anemia falciforme e traços falcêmico na comunidade quilombola Patioba no Município de Japaratuba – Sergipe / Brasil”.

Fui devidamente esclarecido(a) sobre os objetivos da pesquisa acima mencionada, e que estes dois questionários visam analisar o meu núcleo familiar e serão usados para traçar o perfil da comunidade na qual resido, quanto às características demográficas (idade, sexo, coeficiente médio de endocruzamentos e grau de consanguinidade) e socioeconômicas (renda familiar, nível de escolaridade).

Eu entendo que minha identidade não será divulgada em momento algum, e apenas os meus dados e de meus familiares serão utilizados no estudo para caracterizar a comunidade.

Assinatura

APÊNDICE III

Termo de Consentimento (Modelo II)

TÍTULO DO PROJETO: Estudo da anemia falciforme e traço falcêmico na comunidade quilombola Patioba no Município de Japarutuba – Sergipe / Brasil

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA EXAME LABORATORIAL

Eu, _____, através deste consentimento, concordo que seja feita uma análise laboratorial que visa analisar o meu sangue, no qual serão feitos exames para a identificação de anemia falciforme e traço falcêmico, que são defeitos numa proteína denominada hemoglobina, presente nas hemácias, cuja função principal é o transporte de oxigênio dos pulmões para os tecidos. Esses defeitos são genéticos (resultantes de uma mutação no DNA) e hereditários, ou seja, são transmitidos de um indivíduo portador para seu(s) filho(s), podendo se manifestar ou não na(s) criança(s), a depender do número de cópias dessa mutação (heterozigose – 1 cópia, ou homozigose – 2 cópias). Eu entendo que amostra(s) de material(is) biológico(s) será(ão) coletada(s) de mim e/ou de meus familiares, num procedimento de baixo risco, que consistirá em coleta de sangue, conforme descrito a seguir:

Adultos e crianças: o sangue será colhido de uma veia (punção venosa). O local da punção será limpo com antisséptico, e um torniquete (uma tira elástica) será colocado ao redor do braço para comprimi-lo e restringir o fluxo de sangue pela veia. Isso fará com que a porção da veia, abaixo do torniquete se distenda (se encha com sangue). Uma agulha será introduzida na veia e o sangue será coletado em um tubo vedado ou seringa. Após a coleta do sangue, a agulha será removida, e o local da punção coberto com curativo para evitar sangramento.

Para bebês ou crianças pequenas: a área será desinfetada com antisséptico e puncionada com uma agulha fina ou lanceta. O sangue será coletado em um tubo de vidro pequeno. Será colocado algodão ou um curativo sobre o sítio de punção se persistir o sangramento. Essas amostras serão utilizadas com o propósito de tentar determinar se eu e/ou meus familiares somos portadores de alterações cromossômicas, erros metabólicos ou alterações gênicas (mutações) causadores desta doença, ou se há um aumento do risco de sermos afetados ou termos filhos com esta alteração genética. Permito, também, caso seja necessário, a coleta de amostra de material biológico de meu(s) filho(s) menor(es), nomeado(s) abaixo, a ser(em) utilizada(s) para esse exame laboratorial.

Nome do filho: _____

Data de nascimento: ____/____/____ Sexo: _____

Nome do filho: _____

Data de nascimento: ____/____/____ Sexo: _____

Nome do filho: _____

Data de nascimento: ____/____/____ Sexo: _____

Assinatura

APÊNDICE - IV

INSTITUTO DE TECNOLOGIA E PESQUISA – ITP

Formulário de Pesquisa

Formulário N° _____

TÍTULO DO PROJETO: Estudo da anemia falciforme e traço falcêmico na comunidade quilombola
Patioba no município de Japaratuba – Sergipe / Brasil

Ficha de Caracterização do Sujeito da Pesquisa

Nome:

Idade:

Gênero: () masculino () feminino

Gestante: () sim () Não

Raça: () branca () parda () preta

Data da coleta: ___/___/___

Material Coletado: Sangue

Técnica:

Resultados:

Responsável Técnico