

GENÉTICA QUE ORIENTA: O IMPACTO DO ACONSELHAMENTO NA ANEMIA FALCIFORME

PINHEIRO, THAIS APARECIDA DE OLIVEIRA¹; BLOEMER, STÉFANY ZOZ¹; BOTTURA, LARISSA¹; THELHEIMER, AMANDA¹; BRIDI, BRUNA PAOLA DE LIMA¹;

Fundamentação/Introdução: A anemia falciforme, resultante da homozigose da hemoglobina S (HbSS), é uma das hemoglobinopatias hereditárias de maior impacto no Brasil, com prevalência estimada em 0,1–0,3% da população, sendo associada a complicações clínicas, hospitalizações frequentes e redução da qualidade de vida. Por ser autossômica recessiva, compreender sua herança é essencial para identificar o risco reprodutivo. Nesse contexto, o aconselhamento genético auxilia na compreensão da doença ou do traço falciforme e das probabilidades e implicações clínicas associadas.

Objetivos: Analisar a importância do aconselhamento genético na anemia falciforme, com ênfase em orientação reprodutiva e diagnóstico precoce.

Delineamento e Métodos: Foram revisadas publicações desde 1975 - 2008 na plataforma PubMed, relacionando o aconselhamento genético à anemia falciforme e reprodução assistida. Descritores utilizados: "sickle cell anemia" OR "sickle cell disease" OR HbSS AND "genetic counseling" OR "genetic counseling*" AND "reproductive guidance" OR "reproductive risk" OR heredity.

Resultados: A literatura analisada indica que o aconselhamento genético configura-se uma intervenção que torna a hereditariedade mais compreensível e útil na prática clínica. Os textos destacam a necessidade de esclarecer a herança recessiva, o risco de filhos afetados quando ambos os pais são portadores e a diferença entre traço e doença, evitando interpretações alarmistas. Ressaltam ainda que a efetividade do aconselhamento depende de diagnóstico preciso, comunicação clara e respeito à autonomia. Nessa perspectiva, o processo não deve assumir caráter quanto à reprodução, mas oferecer suporte para que as decisões sejam tomadas de forma consciente pelos sujeitos envolvidos. Ademais, os estudos mostram que o aconselhamento vai além do âmbito reprodutivo, favorecendo a identificação precoce do traço falciforme, fortalecendo a triagem e o acompanhamento em saúde e ampliando o conhecimento genético, o que qualifica o cuidado aos pacientes.

Conclusões/Considerações Finais: Entende-se que o aconselhamento genético tem papel-chave na atenção à anemia falciforme, pela compreensão do risco hereditário e planejamento reprodutivo. Seu valor está em reduzir a desinformação e favorecer o diagnóstico precoce. O fortalecimento da triagem e do aconselhamento genético para a doença e o traço falciforme é essencial no enfrentamento da hemoglobinopatia como problema de saúde pública.

Palavras-chave: aconselhamento genético; Anemia falciforme; hemoglobinopatias; Saúde pública;

¹ CENTRO UNIVERSITÁRIO FAI (UCEFF) - ITAPIRANGA - SC - Brasil