

V ENCONTRO AMAZÔNICO SOBRE MULHERES E GÊNEROS – GEPEM

19 a 21 de novembro de 2019

Universidade Federal do Pará (UFPA)

Área Temática 5: Gênero, Saúde e Violência

Título do Trabalho: ***Doença Falciforme, Ancestralidade e Aconselhamento Genético: Relações de Gênero e Direitos Reprodutivos no Estado do Pará, Amazônia.***

Nome completo e instituição: Ariana Kelly Leandra Silva da Silva – Universidade do Estado do Pará – UEPA; Roseane Bittencourt Tavares – Universidade Federal do Pará – UFPA, e Lígia Amaral Filgueiras – Universidade do Estado do Pará – UEPA.

***Doença Falciforme, Ancestralidade e Aconselhamento Genético: Relações de Gênero e Direitos Reprodutivos no Estado do Pará, Amazônia.***

<sup>1</sup> Ariana K L S da Silva, <sup>2</sup> Roseane B Tavares, <sup>3</sup> Lígia A Filgueiras

<sup>1 3</sup> Universidade do Estado do Pará – UEPA; <sup>2</sup> Universidade Federal do Pará – UFPA

**Resumo**

A Doença Falciforme (DF) é a síndrome genética mais prevalente do mundo. No Brasil, 3.500 crianças nascem por ano com Anemia Falciforme (AF), a forma sintomática da doença e 200 mil nascem com o Traço Falciforme (TF), assintomáticos. No Pará, 1% da população possui AF e 4,4%, o TF. Avaliamos sintomas clínicos, ancestralidade e autodeclaração de raça/cor. No Hemocentro regional do Pará investigamos 60 pessoas com AF, com formulário semiestruturado, a fim de compreender manifestações clínicas, relações sociorraciais, gênero, renda, direitos reprodutivos, aconselhamento genético e identidade. É incipiente o aconselhamento genético no Pará e inexistente um setor específico no Hemocentro. As pessoas relatam “evitar filhos porque podem nascer doentes”. 90% do grupo se autodeclara negro, mas 41% tem aDNA Europeu. As mulheres têm sintomas mais severos e convivem com renda 50% menor que os homens.

**Palavras-chave: Doença Falciforme; Ancestralidade Genômica; Aconselhamento Genético; Direitos Reprodutivos; Amazônia.**

***Sickle Cell Disease, Ancestry and Genetic Counseling: Gender Relations and Reproductive Rights in the State of Pará, Amazonia.***

**Abstract**

Sickle Cell Disease (SCD) is the most prevalent genetic syndrome of the world. In Brazil, 3,500 children are born a year with Sickle Cell Anemia (SCA), the symptomatic way of the disease and 200 thousand are born with the Sickle Cell Trait (SCT), the asymptomatic way. In the State of Pará, 1% of the population has SCA and 4.4% has SCT. Clinical symptoms, ancestry and race/color self-declaration were analyzed from 60 people with SCA of the Pará Regional Blood Center, with semi structures form, in order to understand clinical manifestations, socioracial relationships, gender, income, reproductive rights, genetical counseling and identity. Genetic counseling in the State of Pará is incipient and there is no specific sector in this Blood Center. People report “avoid having children because they may be born sick”. 90% of the group self-declared as black, but 41% have European aDNA. Women have more severe symptoms and live with income 50% lower than men.

**Key-Words: Sickle Cell Disease; Genomic Ancestry; Genetic Counseling; Reproductive Rights; Amazonia.**

## **Introdução**

As hemoglobinopatias são distúrbios hereditários que afetam a hemoglobina humana, ou seja, elas são determinadas pela genética do indivíduo. Dessa forma são produzidas hemoglobinas anormais que podem passar despercebidas ou até mesmo causar a morte do portador (Orlando et al., 2000).

A hemoglobina S (*Hb S*) e C (*Hb C*) são as variantes mais frequentes no Brasil. Elas têm uma provável origem africana e estão presentes em nossa população em função do processo de colonização. Há, no entanto, outras variantes associadas com inúmeras alterações genéticas. Dessa forma, é importante que as hemoglobinopatias sejam diagnosticadas o mais cedo possível, por meio de exames laboratoriais. Em todo o país, um dos tipos de hemoglobinopatias mais comuns são as síndromes falcêmicas, porém elas apresentam prevalências diferenciadas (Orlando et al., 2000).

A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia genética mais prevalente em todo o mundo, estando associada a um evento micro evolutivo e adaptativo ao vetor da malária na faixa de clima tropical do Continente Africano e Árabe-Indiano, porém atualmente está difundida e presente nas Américas, Europa e Ásia (ANVISA, 2001; Naoum 2000a; Naoum 2000b).

No Brasil, a DF é uma síndrome comum, considerada a doença hereditária de maior prevalência no país e que é predominante entre as pessoas autodeclaradas pretas e pardas, ocorrendo também entre brancos devido o processo de fluxo gênico brasileiro (Guimarães e Coelho, 2010; ANVISA, 2001). Ela surge em função da mutação que acontece no gene da globina beta da hemoglobina, resultando numa hemoglobina anormal (*Hb S*). As pessoas que possuem a DF têm pais heterozigotos, ou seja, que possuem um dos genes modificados – o *Hb AS*, chamado de Traço Falciforme (TF), sendo, em geral, assintomáticos –, e que, em proporções mendelianas, tem 25% de chance de gerar um indivíduo com uma dose dupla desse gene anormal – o *Hb SS*, que é sintomático para Anemia Falciforme (AF), a forma mais grave da doença. A estimativa é de até 3.500 novos casos por ano de nascidos vivos com AF, o que faz com que a doença seja considerada um problema de saúde pública (ANVISA, 2001; Guimarães e Coelho, 2010).

Sendo uma doença crônica e hereditária, que causa complicações em vários órgãos e sistemas do corpo, como icterícia, AVC, dores musculares intensas, infecções, febre, úlceras e necroses ósseas, causando inúmeros momentos de internações hospitalares e tratamento rotineiro, ela afeta toda a família, pois prejudica o desenvolvimento e a qualidade de vida das pessoas com AF (Guimarães e Coelho, 2010; ANVISA, 2001). Assim, é importante que seja feito o diagnóstico precoce da doença, como o Teste do Pezinho (Teste

de Guthrie), para que seja tratada e acompanhada adequadamente. Isso pode evitar complicações e conseqüentemente reduzir a morbimortalidade do grupo em questão (ANVISA, 2001).

Segundo Kikuchi (2007), a triagem neonatal no Brasil está dividida em três fases específicas e, dependendo dos exames que vão sendo incluídos pelo Ministério da Saúde (MS), podemos classificar as fases da seguinte maneira: “Fase I – realiza fenilcetonúria e hipotireoidismo; Fase II – realiza fenilcetonúria, hipotireoidismo e doença falciforme; Fase III – realiza fenilcetonúria, hipotireoidismo, doença falciforme e fibrose cística” (Kikuchi, 2007, p. 334). Atualmente, o Estado do Pará está na Fase II de acesso a triagem neonatal (Naoum e Bonini-Domingos 2007; Cardoso e Guerreiro 2010; Silva 2015).

Segundo a ANVISA (2001), o aconselhamento genético é considerado uma ferramenta útil para orientar e/ou diminuir a incidência da DF em todas as regiões do Brasil. Em assim sendo, Guimarães e Coelho (2010) afirmam que:

O aconselhamento genético tem a finalidade de nortear as pessoas sobre a tomada de decisões a respeito da procriação, ajudando-as a entender como a hereditariedade pode colaborar para a ocorrência ou risco de recorrência de doenças genéticas, como é o caso da anemia falciforme (Guimarães e Coelho 2010, p. 1733).

Desse modo, o aconselhamento genético é considerado fundamental na orientação de pessoas com AF ou TF, pois contribui substancialmente para a escolha pessoal em relação à reprodutividade e planejamento familiar, principalmente, se ocorrer de forma humanizada, garantindo o direito reprodutivo dos casais e, em particular, para as mulheres, que correm todos os riscos de uma gravidez comum associada à AF e a outras hemoglobinopatias não menos importantes, mas esse tipo de serviço é pouco realizado em nosso país. Por outro lado, não existe um processo de cura específico para a AF, havendo somente terapias gênicas, que são muito limitadas, como o Transplante de Medula Óssea – TMO, que pode ser realizado apenas entre irmãos compatíveis, ainda em etapa de instrumentalização pelo MS (Bonzo, 2013; Guimarães e Coelho, 2010; Brasil 2001).

É importante notar que não há uma conscientização ou sensibilização de indivíduos ou grupos com AF ou TF de forma institucionalizada em relação ao acesso do aconselhamento genético no Brasil, em especial, na Região Norte – salvo em alguns locais em fase de implementação, como em Tocantins (DNA e outros) e no Amazonas (Câncer)<sup>1</sup> –,

---

<sup>1</sup> Ver os links: <https://www.acritica.com/channels/entretenimento/news/teste-genetico-podera-ser-feito-na-cidade-de-manaus> e <https://www.ulbra.br/palmas/imprensa/noticia/14468/ceulpulbra-a-o-pioneiro-em-exames-de-dna-no-tocantins>. Acesso em: 01.10.2019.

o que não os priva do direito de se reproduzirem. No entanto, é fundamental que a população esteja ciente de alguns riscos genéticos, o que pode envolver também a forma de diagnóstico e tratamento da doença, o sofrimento, não só físico, mas também biopsicossocial de conviver com AF, a rede de apoio e o acesso a tratamento e acompanhamento de saúde desde o nascimento até a fase adulta, que nem sempre é regular, com atendimento hematológico centralizado nas capitais, as dificuldades financeiras de manter o tratamento, além do enfrentamento do racismo, do racismo institucional, entre outras dificuldades. Nesse processo de aconselhamento existe também o desafio de fazer pessoas sem acesso a informações em saúde ou educativas a entenderem sobre herança genética, ancestralidade, autocuidado, entre outras questões ligadas à AF (Guimarães e Coelho, 2010; Pina-Neto, 2008; Guedes e Diniz, 2007; Diniz e Guedes, 2013; Silva e Silva, 2013; Silva et al., 2018).

Para Pina-Neto (2008, p. 24), há ainda “barreiras educacionais, linguísticas e sociais, sentimento de culpa, persistência de sentimentos de raiva e revolta contra profissionais, disfunções maritais, etc.”. Vale ressaltar que esse tipo de aconselhamento deve se basear em princípios éticos (Bertollo et al., 2013; Guimarães e Coelho, 2010; Pina-Neto, 2008), ou seja, deve haver o comprometimento com esses princípios, como por exemplo: autonomia reprodutiva e pluralismo moral (Diniz e Guedes, 2003).

Assim, a importância do aconselhamento genético é uma questão em debate não apenas na Amazônia, Região Norte, Estado do Pará, como em todo o Brasil. É necessário buscar esforços para iniciar tais procedimentos para que os grupos afetados por alterações genéticas consigam as informações que tem direito (Bonzo, 2013; Silva 2015). Nesse interim, estabelecemos objetivos com o intuito de tentar responder algumas categorias de análise bioantropológica sobre genética, ancestralidade, gênero e identidade sociorracial, como veremos a seguir.

## ***Objetivos***

Estimar as correlações entre as manifestações clínicas, a ancestralidade genética e a autodeclaração de raça/cor de indivíduos com Anemia Falciforme no Estado do Pará, Amazônia, Brasil.

## ***Objetivo Geral***

Investigar um grupo de 60 pessoas com Anemia Falciforme a fim de compreender de que forma esses indivíduos vivenciam as relações entre ancestralidade genômica, identidade étnicorracial, aconselhamento genético e direitos reprodutivos no Estado do Pará.

### **Objetivos Específicos**

- Obter o teste de ancestralidade genômica de pessoas com AF atendidas no Hemocentro regional do Estado do Pará a fim de correlacionar com os dados de autodeclaração de raça/cor;
- Averiguar em que condições o grupo pesquisado tem acesso a aconselhamento genético e/ou garantia de seus direitos reprodutivos no Estado do Pará através da Hemorrede e demais serviços públicos.

### **Metodologia**

Após a aprovação de projeto de pesquisa no Sistema Nacional de Ética em Pesquisa – SISNEP (Plataforma Brasil) para realizar estudos com seres humanos, na Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Estado do Pará – HEMOPA – analisamos um grupo de 60 pessoas com Anemia Falciforme (AF), a forma mais grave da doença, sendo também a síndrome genética mais prevalente ao redor do mundo. Durante 08 meses de pesquisa de trabalho de campo, utilizamos formulário semiestruturado e *conversas com finalidade* indagando a respeito de dados clínicos, epidemiológicos e sociodemográficos de indivíduos de ambos os sexos, entre 10 e 46 anos de idade, cadastrados no referido hemocentro, a fim de compreender as relações entre as manifestações clínicas, a ancestralidade genômica e a autodeclaração de raça/cor de pessoas com AF no Estado do Pará (Minayo 2000; Minayo 2010).

A princípio, as perguntas sobre aconselhamento genético e direitos reprodutivos não haviam sido elencadas em nosso questionário de modo direto, contudo, tais relatos surgiram no decorrer dos diálogos com os investigados de forma espontânea, caracterizando as vicissitudes de conviver com uma doença crônica de caráter amplo e, para tanto, precisamos lançar mão de tais dados a fim de entender como a Hemorrede e demais espaços de serviços públicos que o grupo utilizava para tratamento e acompanhamento da AF lidavam com ambas as demandas (Guimarães e Coelho, 2010).

Em parceria com o Laboratório de Genética Humana e Médica da Universidade Federal do Pará – LGHM/UFPA, no qual “foram realizadas análises de ancestralidade genômica conforme descrito por Santos et al. (2010), utilizando 61 Marcadores Informativos de Ancestralidade (AIMs)”. O método em questão empregou ainda “três reações de PCR multiplex com 16 marcadores de cada um foram feitas e os produtos de amplificação de PCR analisados por eletroforese, utilizando o sequenciador ABI Prism 3130 e software v.3.2 GeneMapper ID”. Para tanto, “as proporções de ancestralidade individuais foram estimadas

usando software STRUCTURE v.2.3.3, assumindo as três populações parentais: Europeu, Africano e Ameríndio” (Silva 2018: 29; Santos et al 2010).

As frequências gênicas estimadas de um grupo com uma doença crônica são importantes para aferir de que forma a ancestralidade genética pode influenciar em fatores associados a sintomas clínicos. Dessa forma, a abordagem bioantropológica aplicada buscou constatar também o nível de gravidade da doença, a quantidade de sintomas severos e se tais dados podem ou não estar relacionados ao gênero, à renda e à autodeclaração de raça/cor dos interlocutores da pesquisa (Silva 2018; Silva et al 2018; Silva e Silva 2013; Naoum 2011; Naoum 2000).

Os dados estatísticos foram obtidos pelo Programa SAS ASSIST Software 9.4 (*Statistical Analysis System*) a fim de realizar “o cálculo dos dados, realizando estatística descritiva, testando a normalidade das variáveis quantitativas com as estatísticas de Durbin-Watson antes de realizar testes paramétricos, além disso, utilizamos testes não paramétricos quando os pressupostos de testes paramétricos foram violados” (Silva 2018: 31). Tais estatísticas utilizaram as categorias raça/cor, gênero, renda familiar, racismo e nível de escolaridade do grupo analisado e contribuíram para a realização de novas análises a partir dos relatos dos participantes da pesquisa, que dialogaram a respeito de informações clínicas sobre AF, aconselhamento genético e direitos reprodutivos, gerando resultados importantes do ponto de vista epidemiológico e biocultural, como veremos a seguir (Silva e Silva 2013; Pie, 2013; Panepinto et al 2009; Felix et al 2010).

## **Resultados**

Oficialmente não existe aconselhamento genético difundido ou organizado pela Hemorrede no Estado do Pará. O procedimento operacional padrão para obter informações sobre doenças crônicas ao nascer é o Teste do Pezinho (Teste de Guthrie), que detecta possíveis alterações genéticas e outras doenças em recém-nascidos em todo o território nacional. O Pará está na Fase II de cobertura da triagem neonatal, de acordo com os dados do Ministério da Saúde, sendo que o Teste do Pezinho foi universalizado e/ou ampliado para o restante dos municípios paraenses apenas em 2010, com substancial número de subnotificações sobre AF e outros agravos (Silva 2012; Silva 2014; Kikuchi 2007; Brunoni 2002).

Entre os/as interlocutores/as entrevistados/as, era comum relatarem ignorar o agravo da AF até o nascimento de seus filhos ou filhas. Eles e elas afirmaram ainda que desconheciam as alterações genéticas que possuíam, assim como a probabilidade de gerar um bebê com uma doença grave. No decorrer das conversas, os/as participantes afirmaram que receberam do atendimento multiprofissional, não apenas no local da pesquisa, mas em

Unidades Básicas de Saúde (UBS's), Unidades de Pronto Atendimento (UPA's), hospitais de urgência e emergência na capital (Belém) e no interior, assim como em atendimentos clínicos nos setores públicos e privados em geral, diversas informações sobre a AF ser uma “doença de ancestralidade negra”, devido a provável origem da doença ser “africana” (Silva 2018; Ramos et al 2016; Pante-de-Souza et al 1998).

Relatos não raros notaram a indicação sobre a necessidade de não ter outros filhos para que não nascessem com a mesma síndrome, sem considerar os fatores apropriados de probabilidade genética ou epidemiológica, além de ouvirem que a ocorrência da AF era devido a algum “parente negro na família”, porque nem todos os entrevistados possuíam um fenótipo “preto” ou “negro”, conforme podemos observar nos trechos descritos abaixo:

Elane - Se perguntam *[sobre a genética da família]*? Não, nunca ninguém me perguntou isso não *[no atendimento clínico]*. Só a cor, a cor, como eu falei, é amarela. Porque assim, quando eu era menor, eu não sabia que tinha, eu descobri a doença em 2008. Então eu sofri antes, eu sofri muito. Aí eu sentia muitas dores, aí tinha gente que falava que era frescura, tinha gente que falava que eu tinha que casar com um médico, porque eu só vivia doente, essas coisas, sabe? Só que eu não sabia que eu tinha ainda. *[Tu tens irmãos?]*. Elane: Tenho, eram 5, o meu irmão faleceu agora, também de anemia falciforme, acho que deu um ataque cardíaco. *[Mas ele era paciente daqui?]*. Elane: Era, ele faleceu no dia que ele tinha consulta marcada, ele faleceu de madrugada. Tem mais três. Nunca fizeram o exame pra saber se tem, mas acho que eles não têm anemia, se tiver, só o traço, porque não sente tanto como a gente sentia. Nunca fizeram exame pra saber se tem o traço (Elane, Estudante de Ensino Médio, 24 anos, Abaetetuba).

André - Eu queria terminar *[os estudos]*, mas não pude. Fui impedido pela doença. Agora tô sem idade já, me preocupo mais com meus filhos. Às vezes só que eu me estresso. *[Se estressa com o que?]*. André: Comigo, com meus filhos. *[Quantos filhos tu tens?]*. André: Dois: ela e um. *[Eles têm o traço?]*. André: Todos dois. Filha do André *[que acompanhou o pai na entrevista]*: Eu tenho? André: Tem. Filha do André: Não sabia dessa! André: Hummm, já te falei. Eu conversei com vocês quando forem casar tem que vim aqui no *[referência em hematologia]*, tu e teu namorado, antes de namorar. Assim é teu irmão. *[Quantos anos o irmão dela tem?]*. André: 13, ela 11. *[Para poder fazer o planejamento familiar?]*. André: É, isso! *[Tu tens quantos irmãos?]*. André: Eu tenho 5. Agora eu tenho quatro porque um faleceu, tenho duas irmãs e dois irmãos. *[Algum tem AF?]*. André: Nenhum, nem traço, nem nada! *[Fizeste o teste para o Transplante de Medula Óssea?]*. André: Tô fazendo, até falaram, até comentei com a mamãe, eu disse: “Mãe, eu sou seu filho mesmo, não fui trocado no hospital? Aí ela disse: “Por que rapaz?”, porque só eu que tenho essa doença, eu sou todo diferente dos meus irmãos, só eu que sou calvo, só eu que tenho cabelo no peito, sou totalmente diferente dos meus irmãos, até o papai não tinha certas coisas, aí fico notando, né? Já pensei: Será que não me trocaram?”. *[Resposta da mãe]*. “Só se te trocaram, porque eu não sei, até onde eu sei tu é meu filho”. *[É o mesmo pai e a mesma mãe?]*. André: Mesmo pai, mesma mãe. Nós éramos 9, 11, ela teve 11 filhos, a mamãe. Só ficaram adultos. Eu fui o último (André, Autônomo, 46 anos, Ilha do Marajó).

*Elza - [E sobre a tua genética na família?] “Não [no especialista]. Não [em qualquer posto de saúde]. Já perguntaram na... [plano de saúde privado]. Mãe da Elza: Perguntaram no atendimento clínico [hematologista], quando descobriram que ela [Elza] tinha anemia falciforme, a doutora perguntou se na família tinha gente negra, assim pelo fato de ser clara [não perguntaram sobre a cor da paciente]. Elza: É... E tem aquelas piadinhas de vez em quando, tipo, é... Já me chamaram de vampiro, porque toma sangue, confundiram anemia falciforme com leucemia, me chamaram de amarela, pálida, mandaram colocar batom porque tava muito pálida. Mãe da Elza: Também falaram que eu fico inventando nome pra doença, que é leucemia, fico dizendo que é anemia, as pessoas que não entendem. Elza: Às vezes também quando, tipo, vai almoçar na casa de uma amiga, aí tem que tomar remédio, aí confunde com remédio controlado, tipo, fica perguntando sobre o remédio, se eu tenho que tomar porque tenho que controlar, essas coisas (Elza, Ensino Médio, 16 anos, Marabá).*

Em relação aos direitos reprodutivos entre as pessoas com AF podemos considerar que os mesmos nem sempre são levados em consideração de modo humanizado, pois segundo Silva e Silva (2013: 29), muitos pacientes com AF, tanto homens quanto mulheres, já viveram a experiência de receber conselhos sobre “evitar filhos por causa da anemia falciforme, que dá mais em gente de cor morena”, o que configura uma violação do acesso à escolha de gerar ou não prole devido a condição da AF. Por conseguinte, a atitude também pode ser considerada como racismo institucional, pois demonstra a ausência de uma política pública que considere a saúde da população negra de modo plural.

Na amostra estudada, as mulheres têm 18% de variação no número de manifestações clínicas em relação aos homens investigados, demonstrando uma variedade estatística de 2,34 sintomas clínicos mais graves (severos) quando comparados não apenas à quantidade total de manifestações clínicas como também no que se refere à gravidade de sintomas de todo o grupo. Sendo assim, podemos ponderar que a categoria “gênero” é um fator substancial a ser considerado na análise da sintomatologia da AF, o que pode estar associado a episódios hormonais, gravidezes, ciclos menstruais, dupla ou tripla jornada de trabalho, entre outros fatores a serem pesquisados (Elanga et al 2016; Wandner et al 2012; Burnes et al 2008).

Outro item importante em relação ao gênero, é que a renda familiar mensal é 50% menor entre as mulheres quando equiparadas ao salário mensal dos homens, o que também pode contribuir para a situação de maior vulnerabilidade social para o grupo feminino, fator fundamental que deve influenciar no agravamento da AF entre elas (Silva et al 2018; Figueiró e Ribeiro 2017; Amaral 2015).

No que se refere à ancestralidade genômica, temos a maior porcentagem de aDNA Europeu, somando 41% do total de entrevistados, seguido de aDNA Africano, representando

30,2% da amostra e aDNA Ameríndio, com 28,8%. Todavia, 91% dos/a entrevistados/as se autodeclararam negros ou pardos. O aDNA (Autosomal DNA) é o resultado genético da soma de genes herdados tanto do pai quanto da mãe e é largamente utilizado para estimar o perfil populacional em diversas regiões do mundo, especialmente em países com alto índice de flutuação genética, como é o caso do Brasil (Silva 2015; Santos et al 2010; Cardoso et al 2010).

Entender a relação entre aDNA (genótipo) e autodeclaração de raça/cor (fenótipo) é interessante do ponto de vista epidemiológico e étnico devido as condições sócio históricas e a desigualdade sociorracial da sociedade brasileira que demarcam o cotidiano de nossa população. Em assim sendo, confrontar dados de raça/cor, gênero, renda, aDNA, aconselhamento genético e direito reprodutivo ainda é um desafio em pesquisas de caráter interdisciplinar, porém a compreensão de elementos biológicos e culturais contribuem para nos aproximarmos da complexidade que engloba a AF na Amazônia, no Brasil e ao redor do mundo.

### **Conclusões**

Na pesquisa realizada no principal centro de referência hematológica do Pará – HEMOPA, os relatos dos interlocutores entrevistados demonstram que ainda não existe um espaço de aconselhamento genético de forma institucional no local referido, a não ser de forma indireta, em geral, durante o atendimento clínico ou multiprofissional no hemocentro.

Os dados epidemiológicos e sociodemográficos da AF no Estado do Pará necessitam de maior atenção dos órgãos de saúde pública, pois a aplicação da Política Nacional de Saúde Integral da População Negra, como o Quesito Cor, Saúde Quilombola, entre outros, ainda é uma realidade distante a ser implementada, considerando não apenas os aspectos socioculturais de influência africana e indígena como também a diversidade genética da população paraense.

Quando se trata de aconselhamento genético, deve-se ter em mente que: a) este será um momento em que, durante as consultas hematológicas, será transmitida a um paciente/pessoa com AF que há o risco provável de ocorrer uma doença genética a ela/e e/ou a sua família; b) que a/o mesma/a precisa compreender o diagnóstico, a doença em si, as possíveis condutas, quais as consequências para algum membro da família; c) este é o momento de discussão dos métodos mais adequados e alternativas de tratamento disponíveis para o paciente, levando em consideração os riscos, objetivos familiares, situação psicológica, padrões religiosos e éticos, com respeito e apoio irrestrito em suas decisões.

Tendo como base todas essas informações, pode-se avaliar a situação reprodutiva do paciente/pessoa com AF para que com isso, o paciente/casal e sua família possam entender como a história genética de sua condição pode influenciar as próximas gerações, ou seja, haverá esclarecimentos sobre a sua genômica de modo amplo, visando o tratamento, as consequências psicológicas, socioeconômicas e a prevenção de doenças genéticas e, o mais importante de tudo: atender a livre escolha das mulheres com AF ou TF que queiram levar adiante a gravidez, garantindo o seu direito reprodutivo e amplo acompanhamento de saúde para que os possíveis riscos sejam dirimidos.

Apesar disso, de acordo com a nossa pesquisa, o aconselhamento genético e o direito reprodutivo não foram observados de forma direta, sendo que tais papéis não estão claramente definidos em se tratando da rede de atendimento interna do hemocentro, o que contribui com a fragilidade do grupo pesquisado. Em relação à AF, muitos pacientes e famílias acometidos desconhecem a sua condição médica, ou foram informados de modo muito limitada sobre a dimensão de ter um agravo genético.

No decorrer das entrevistas, observamos outras problemáticas em torno da doença, tais como: grande parte dos entrevistados não residem na capital, tendo que se deslocar até Belém para obter atendimento, configurando o pouco acesso a serviços e procedimentos hospitalares de urgência, emergência e de acompanhamento clínico-hematológico; enfrentamento do racismo devido a AF ser considerada uma “doença de negro”, ocasionando culpa; racismo institucional; estigmatização, dentre outras.

Não existe uma definição em relação a quem tem o dever ético de aconselhar geneticamente uma pessoa com uma condição genética peculiar, mas é de comum acordo que haja uma equipe multidisciplinar, com profissionais habilitados, ou através de programas de orientações tanto genéticas quanto sociais e psicológicas, a fim de apresentar às pessoas com AF todas as informações em saúde necessárias sobre a sua condição genética, garantindo um aconselhamento humanizado e institucionalizado de fato, conformando-se em um direito humano e de plena cidadania.

Desse modo, é necessário que políticas públicas em saúde da população negra sejam urgentemente adotadas no Estado do Pará a fim de que o aconselhamento genético seja parte da rotina não apenas do hemocentro, mas de outros serviços de saúde que atendam as pessoas diagnosticadas com anemia falciforme, assim como aqueles com as demais síndromes e hemoglobinopatias variantes, para que as/os cidadã/os sejam devidamente respeitadas/os em seus direitos de saúde genética e reprodutiva.

### **Referências bibliográficas**

Amaral, J. L.; Almeida, N. A.; Santos, P. S.; Oliveira, P. P.; Lanza, F. M. 2015. Perfil sociodemográfico, econômico e de saúde de adultos com doença falciforme. *Rev. Rene*, 16 (3): 296-305.

ANVISA. 2001. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doença Falciformes. - Brasília: ANVISA, 142p.

Bertollo, E. M. G et al. 2013. O processo de Aconselhamento Genético. *Arq. Ciênc Saúde*, Jan-mar 20 (1) 30-6.

Bonzo, M. E. 2013. *A importância da triagem neonatal e do aconselhamento genético na doença falciforme*. Monografia (Graduação em Medicina). Universidade Federal da Bahia, Salvador, Faculdade de Medicina, p. 33.

Burnes, D. P. R.; Antle, B. J.; Williams, C. C. et al. 2008. Mothers raising children with sickle cell disease at the intersection of race, gender, and illness stigma. *Health & Social Work*, v. 33, issue 3; p. 211-220.

Brunoni, D. 2002. Aconselhamento genético. *Ciênc. Saúde Coletiva*, vol.7 no.1. São Paulo 2002. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100009>. Acesso em: 02.Nov. 2019.

Cardoso, G. L. & Guerreiro, J. F. 2010. Molecular characterization of sickle cell anemia in the Northern Brazilian State of Pará. *American Journal of Human Biology*, (22): 573-577.

Diniz, D. & Guedes, C. 2003. Anemia falciforme: um problema nosso, uma abordagem bioética sobre a nova genética. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 19, n. 6, p.1761-1770. Acesso em: 09 Nov. 2019. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2003000600020>.

Elenga, N.; Adeline, A.; Balcaen, John; Vaz, T.; Calvez, M.; Terraz, A.; Accrombessi, L.; Carles, G. 2016. Pregnancy in sickle cell disease is a very high-risk situation: an observational study. *Obstetrics and Gynecology International*, v. 2016, Article ID 9069054, 5 p. <http://dx.doi.org/10.1155/2016/9069054>.

Felix, A. A.; Souza, H. M.; & Ribeiro, S. B. F. 2010. Aspectos epidemiológicos e sociais da doença falciforme. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 32(3): 203-208.

Figueiró, A. V. M. & Ribeiro, R. L. R. 2017. Vivência do preconceito racial e de classe na doença falciforme. *Saúde Soc. São Paulo*, v. 26, n.1, p.88-99.

Guedes, C., e D. Diniz. 2007. Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil. *PHYSIS: Revista de Saúde Coletiva* 17 (3): 501-520.

Guimarães, C. T. L. & Coelho, G. O. 2010. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. *Ciência & Saúde Coletiva*, 15(Supl. 1):1733-1740.

Minayo, M. C. S. 2000. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 7. ed. Rio de Janeiro: Ed. São Paulo – Hucitec – Abrasco, 269 p.

\_\_\_\_\_. 2010. *Violência e saúde*. Rio de Janeiro: Ed. FIOCRUZ, 132 p.

Naoum, P. C., e C. R. Bonini-Domingos. 2007. Dificuldades no diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 29 (3): 226- 228. São José do Rio Preto.

Naoum, P. C. 2000a. Interferentes eritrocitários e ambientais na anemia falciforme. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 22 (1): 05-22.

\_\_\_\_\_. 2000b. Prevalência e controle da hemoglobina S. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 22 (Supl. 2): 342-148.

\_\_\_\_\_. 2011. Sickle cell disease: from the beginning until it was recognized as a public health disease. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 33 (1): 07-09.

Orlando, G. M. et al. Diagnóstico laboratorial de hemoglobinopatias em populações diferenciadas. *Rev.bras.hematol.hemoter.*, 2000, 22 (2): 111-121.

Panepinto, J. A. et al. 2009. Impact of family income and sickle cell disease on the health-related quality of life of children. *Quality of Life Research*, v. 18, n. 1, p. 5–13.

Pante-de-Sousa, G.; Ribeiro, R. C. M.; Santos, E. J. M.; Zago, M. A. & Guerreiro, J. F. 1998. Origin of the hemoglobin S gene in a northern Brazilian population: the combined effects of slave trade and internal migrations. *Genética Molecular e Biologia* 21 (4): 427-430.

Piel, F.B. et al. 2013. Global burden of sickle cell anaemia in children under five, 2010–2050: modelling based on demographics, excess mortality, and interventions. *PLoS Med*, 10 (7): e1001484.

PINA-NETO, J. M. Genetic counseling. *J Pediatr* (Rio J). 2008;84(4 Suppl):S20-26. Doi:10.2223/JPED.1782.

Ramos, B. R. A.; D'Elia, M. P. B.; Amador, M. A. T.; Santos, N. P. C.; Santos, S. E. B.; Castelli, E. C.; Witkin, S. S.; Miot, H. A.; Miot, L. D. B.; Silva, M. G. 2016. Neither self-reported ethnicity nor declared family origin are reliable indicators of genomic ancestry. *Genetica*, DOI 10.1007/s10709-016-9894-1, 7p.

Santos, N. P. C.; Ribeiro-Rodrigues, E. M.; Ribeiro-dos-Santos, Â. K.C.; Pereira, R.; Gusmão, L.; Amorim, A.; Guerreiro, J. F.; Zago, M. A.; Matte, C.; Hutz, M. H.; Santos, S. E. B. 2010. Assessing individual interethnic admixture and population substructure using a 48-insertion-deletion (INSEL) ancestry-informative marker (AIM) panel. *Human Mutation*, v. 31, p. 184-190.

Silva, A. K. L. S. & Silva, H. P. 2013. Anemia falciforme como experiência: Relações entre vulnerabilidade social e corpo doente enquanto fenômeno biocultural no Estado do Pará. *Amazônica Revista de Antropologia* (Online) 5 (1):10-36.

Silva, A. K. 2015. O contexto epidemiológico e biossocial da doença falciforme no Estado do Pará, Amazônia, Brasil. *Revista da ABPN*, (7)16: 103-127.

Silva, A. K. 2018. *A Doença Falciforme na Amazônia: As Intersecções entre Identidade de Cor e Ancestralidade Genômica no Contexto Paraense*. Tese de Doutorado, Programa de Pós-Graduação em Antropologia, Universidade Federal do Pará, Belém, Pará, 145 p.

Wandner, L. D.; Scipio, C. D.; Hirsh, A. T.; Torres, C. A.; Robinson, M. E. 2012. The perception of pain in others: how gender, race, and age influence pain expectations. *The Journal of Pain*, v. 13, n. 3: pp 220-227.