

ANEMIA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

SICKLE CELL ANEMIA: THE IMPORTANCE OF EARLY DIAGNOSIS

¹ROMÃO, Ana Laura do Prado; ¹VENERANDO, Roberto.

¹Curso de Biomedicina– Centro Universitário das Faculdades Integradas de Ourinhos-Unifio/FEMM

RESUMO

Este trabalho aborda a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme, por meio de uma revisão de bibliográfica descritiva. O diagnóstico precoce da anemia falciforme desempenha um papel essencial na identificação precoce dos indivíduos afetados e na compreensão da natureza da doença. Ao ser diagnosticada precocemente, a anemia falciforme permite que medidas preventivas e de gerenciamento sejam implementadas a tempo, a fim de minimizar complicações e proporcionar melhor qualidade de vida aos pacientes. O diagnóstico precoce da anemia falciforme é geralmente realizado por meio de testes genéticos, como o teste do pezinho, que permite detectar a presença do gene da doença em recém-nascidos. Essa abordagem permite o encaminhamento adequado dos pacientes para serviços especializados, onde eles podem receber o suporte necessário para lidar com os desafios associados à doença. Em suma, o diagnóstico precoce da anemia falciforme desempenha um papel crucial na implementação de estratégias de manejo adequadas e na melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Ele permite intervenções preventivas, acesso a serviços especializados e aconselhamento genético, oferecendo suporte abrangente aos indivíduos afetados e às suas famílias.

Palavras-chave: Anemia Falciforme; Biomedicina; Diagnóstico Precoce; Traço Falcêmico.

ABSTRACT

This work addresses the importance of early diagnosis of sickle cell anemia, through a descriptive literature review. Early diagnosis of sickle cell anemia plays an essential role in the early identification of affected individuals and in understanding the nature of the disease. By being diagnosed early, sickle cell anemia allows preventive and management measures to be implemented in time in order to minimize complications and provide a better quality of life for patients. Early diagnosis of sickle cell anemia is generally carried out through genetic tests, such as the heel prick test, which allows the presence of the disease gene in newborns to be detected. This approach allows patients to be appropriately referred to specialist services where they can receive the support, they need to deal with the challenges associated with the disease. In short, early diagnosis of sickle cell anemia plays a crucial role in implementing appropriate management strategies and improving patients' quality of life. It enables preventive interventions, access to specialized services and genetic counseling, offering comprehensive support to affected individuals and their families.

Keywords: Sickle Cell Anemia; Biomedicine; Early Diagnosis; Sickle Cell trait.

INTRODUÇÃO

Segundo Martins (2018), a anemia falciforme é uma doença genética hereditária que afeta a formação dos glóbulos vermelhos do sangue, responsáveis por transportar oxigênio para os tecidos do corpo, estes tornam-se anormais e rígidos, com formato semelhante a uma foice, quando submetidos a baixa concentração de oxigênio. Isso impede que eles sejam flexíveis e capazes de passar pelos vasos sanguíneos estreitos, causando dor, inflamação e, em casos graves, problemas cardíacos e cerebrais.

A anemia falciforme é causada por uma mutação no gene HBB, que codifica a produção da hemoglobina, o que resulta na produção de hemoglobina anormal (HbS), sendo mais comum em pessoas afrodescendentes, e a maioria dos casos é diagnosticada antes dos 2 anos de idade. (STEINBERG, 1999).

No Brasil, a doença falciforme (DF) constitui um grupo de doenças e agravos relacionados devido à elevada presença de afrodescendentes como uma das bases populacionais do país. Assim, foi incluída nas ações da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra, e esses dois instrumentos estabeleceram as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde. (FERREIRA, 2015).

Segundo o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), do Ministério da Saúde, nascem no Brasil 3.500 crianças por ano com DF e 200.000 com traço falciforme, e estima-se que 7.200.000 pessoas sejam portadoras do traço falcêmico (HbAS) e entre 25.000 e 30.000 com DF. O diagnóstico neonatal da foi implantado no Brasil através da Portaria nº 822, do Ministério da Saúde, de 06/06/2001, sendo que, em Minas Gerais, o Núcleo de Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD) já realizava exames para detecção de hemoglobinopatias desde 23/02/98. (BRASIL, 2001).

Segundo Sousa *et al.* (2017), os pacientes com DF necessitam do diagnóstico precoce na primeira semana de vida pelos serviços de referência em triagem neonatal dos estados federados. É fundamental para a identificação, quantificação e acompanhamento dos casos. Os diagnósticos são definidos em regulamentos. Para um diagnóstico seguro, é fundamental compreender as características básicas da anemia falciforme por se tratar de uma doença genética. Com os pais sendo portadores de traço, a situação mais comum ocorre entre duas pessoas com traço falciforme.

O diagnóstico precoce da anemia falciforme é essencial para permitir um tratamento adequado e reduzir as complicações da doença. A detecção precoce é particularmente importante em bebês recém-nascidos, pois o tratamento pode prevenir ou minimizar as complicações graves da doença. (SILVA, 2014; BARROS, 2019).

O teste do pezinho é uma triagem neonatal obrigatória em todo o Brasil que identifica a presença de várias doenças metabólicas, incluindo a anemia falciforme. Além disso, o teste de eletroforese de hemoglobina é um exame de sangue que pode diagnosticar a presença de hemoglobina anormal no sangue sendo um teste simples,

rápido e eficaz para diagnosticar a anemia falciforme. Além disso, pode permitir que os pacientes recebam aconselhamento genético. (LUIZ, 2015).

A anemia falciforme é uma doença genética que afeta principalmente a população negra e tem impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. A falta de informação e conscientização sobre a doença pode levar a diagnósticos tardios e complicações graves. A realização do teste do pezinho é fundamental para o diagnóstico precoce da doença. (LUIZ, 2015).

Este trabalho tem como objetivo discutir a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme, as principais formas de diagnóstico e as implicações para o tratamento e prevenção das complicações da doença. Espera-se, assim, contribuir para a conscientização sobre a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme e a necessidade de investimentos em políticas públicas de saúde que promovam o acesso ao diagnóstico e tratamento adequado.

METODOLOGIA

Para a elaboração deste trabalho foi realizada uma revisão bibliográfica descritiva, utilizando bases de dados como *SCIELO*, *PUBMED* e *GOOGLE ACADÊMICO*. Para a pesquisa desses artigos nas bases de dados foram utilizados como descritores: Anemia falciforme, Diagnóstico precoce, Traço falcêmico. Para seleção dos artigos não foram utilizados filtros de data, porém, foi dada preferência a publicações dos últimos vinte anos.

DESENVOLVIMENTO

Para Souza *et. al.* (2020), o diagnóstico precoce é importante para permitir um tratamento adequado e reduzir as complicações da doença, entre elas estão: crises de dores, tanto nas articulações como nos ossos, no abdômen, peito e na cabeça; acidente vascular cerebral por conta da formação de coágulos sanguíneos nas artérias, podendo causar danos e até paralisia; infecções por bactérias como: *Streptococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae*; lesões em órgãos, a circulação sanguínea comprometida pela anemia falciforme pode lesionar o baço, o fígado, rins e os pulmões; retinopatia, a anemia falciforme pode causar danos na retina e comprometer a visão.

A anemia falciforme é uma doença crônica e hereditária que pode afetar significativamente a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. Os sintomas

da doença, como fadiga, dor crônica, fraqueza, palidez, dores nas articulações e nos ossos, icterícia, falta de ar frequentes, podem limitar a capacidade dos pacientes de realizar atividades e levar a um comprometimento significativo da qualidade de vida. (SANTOS, 2016).

Além disso, pode ser afetada a vida social e a saúde mental dos pacientes e suas famílias, especialmente em relação à escola, trabalho e relacionamentos interpessoais, o que leva a ansiedade, depressão e estresse emocional. Os pacientes muitas vezes enfrentam identificação e estigma devido à sua doença e podem ter dificuldade em participar de atividades sociais e de lazer. (FIGUEIREDO, 2013; ROCHA, 2017; SANTOS, 2017).

As complicações associadas à anemia falciforme, como AVC, complicações renais, pulmonares e úlceras na perna, também podem ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias, bem como aumentar a necessidade de hospitalizações e cuidados médicos intensivos. (SOUSA, 2017).

Portanto, é essencial que eles recebam um atendimento multidisciplinar que aborde não apenas os aspectos físicos da doença, mas também seus impactos psicossociais. O suporte emocional, a educação e a orientação aos pacientes e suas famílias podem ajudar a melhorar a qualidade de vida e reduzir o estresse associado à doença. (SILVA, 2020).

A anemia falciforme é mais comum em grupos étnicos minoritários e em países em desenvolvimento, onde a falta de acesso à saúde e recursos financeiros pode dificultar o diagnóstico e o tratamento adequado. Isso pode levar a um ciclo vicioso de pobreza e doença, onde a falta de recursos financeiros leva a um pior prognóstico da doença, o que pode levar a mais gastos com saúde e, portanto, a uma maior pobreza. (SILVA, 2020).

Por fim, a falta de conhecimento sobre a anemia falciforme pode levar a atrasos no diagnóstico e tratamento, além de levar a mitos e concepções erradas sobre a doença. É importante aumentar a conscientização sobre a anemia falciforme para que pacientes e suas famílias possam receber o suporte e tratamento. (SILVA, 2011).

Investimentos em pesquisa são fundamentais para o avanço no conhecimento sobre a doença e na descoberta de novas terapias. Além disso, programas de educação e conscientização são cruciais para a disseminação de informações precisas e atualizadas sobre a anemia falciforme, bem como para a promoção da prevenção e diagnóstico precoce. (SOARES, 2019).

É importante destacar a necessidade de políticas públicas efetivas que visem a prevenção e o tratamento da doença, bem como o acesso igualitário aos recursos necessários para o seu manejo. Essas medidas devem incluir a disponibilidade de serviços especializados, o fornecimento de medicamentos e materiais necessários para o tratamento da doença, além do acesso a serviços de suporte social e psicológico. (SOARES, 2019; SOUZA, 2020).

O primeiro teste utilizado para detecção da DF ou se tem traços falcêmicos é o teste do pezinho através do exame de eletroforese de hemoglobina, servindo para analisar a presença da hemoglobina S, em indivíduos adultos a pesquisa de mutação genica é muito utilizado. E no hemograma consegue se ver a morfologia do eritrócito. (FIGUEIREDO; FIREMAN, 2018).

O Teste do Pezinho é um exame de triagem neonatal, no Brasil é obrigatório e gratuito em todo território nacional, pelo Sistema Único de Saúde (SUS), regulamentado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, que tem como objetivo identificar diversas doenças metabólicas, genéticas e infecciosas que podem afetar o desenvolvimento e a qualidade de vida do bebê. Esse teste é realizado a partir de uma amostra de sangue obtida do calcanhar do bebê entre o 3º e o 5º dia de vida. (BARROS, 2020).

Para a anemia falciforme é feito por meio de um método conhecido como eletroforese de hemoglobina, que identifica a presença da hemoglobina S (HbS), uma hemoglobina anormal característica da anemia falciforme. Caso o resultado do teste seja positivo para a presença da hemoglobina S, é importante que a criança seja encaminhada para um médico especialista para que sejam realizados exames confirmatórios e, se necessário, iniciado o tratamento adequado. (BARROS, 2020).

O exame de eletroforese de hemoglobina é uma técnica laboratorial utilizada para identificar diferentes tipos de hemoglobina presentes no sangue. No caso da anemia falciforme, a hemoglobina normal (HbA) é substituída pela hemoglobina S (HbS), que é instável e tende a se aglomerar formando os chamados polímeros de hemoglobina, que são responsáveis pela deformação dos glóbulos vermelhos em forma de foice. (NUSSENZVEIG, 2006).

De acordo com o ministério da saúde, o exame de eletroforese de hemoglobina é considerado o método diagnóstico padrão-ouro para a identificação da anemia falciforme, pois permite a identificação da presença de hemoglobina S em conjunto com outras variantes de hemoglobina. O exame é realizado por meio da separação

das diferentes hemoglobinas presentes no sangue por meio de uma corrente elétrica, que leva em conta a carga elétrica de cada hemoglobina. É importante lembrar que o teste só deve ser realizado após os 6 meses de idade, quando a hemoglobina fetal já foi eliminada do organismo da criança. (NUSSENZVEIG, 2006).

É importante ressaltar que o exame de eletroforese de hemoglobina deve ser realizado em conjunto com outros testes diagnósticos, como o teste do pezinho, para confirmar o diagnóstico de anemia falciforme e avaliar o tipo de mutação presente. Além disso, é fundamental que o exame seja realizado por profissionais capacitados e em laboratórios devidamente equipados para garantir a precisão do resultado. (SILVA, 2018).

Exames complementares: Além dos testes mencionados acima, outros exames podem ser solicitados para avaliar a gravidade da doença e suas possíveis complicações. Entre eles:

Hemograma completo: pode revelar uma diminuição na quantidade de hemoglobina, além de uma diminuição no número de glóbulos vermelhos e uma elevação na contagem de reticulócitos (glóbulos vermelhos jovens). Contagem de reticulócitos: é um indicador do nível de produção de glóbulos vermelhos. Teste de solubilidade da hemoglobina: pode ser utilizado como um teste preliminar para detectar a presença de hemoglobina anormal, incluindo a hemoglobina S. Teste de falcização: pode ser usado para avaliar a tendência da hemoglobina S em se falcizar (ou seja, formar os chamados "cristais de hemoglobina"), o que é uma característica chave da anemia falciforme. Ultrassonografia transcraniana: pode ser utilizada para avaliar o risco de acidente vascular cerebral em crianças com anemia falciforme. (LOBO, 2018).

O aconselhamento genético para anemia falciforme é fundamental para prevenir a transmissão da doença de pais para filhos. Esse processo envolve uma avaliação do risco de uma pessoa ter um filho com anemia falciforme, a compreensão dos riscos e benefícios dos testes genéticos e a discussão das opções disponíveis para lidar com os resultados do teste. Realizado por um geneticista, um conselheiro genético ou um médico especializado em doenças genéticas. Durante a consulta, o profissional avalia o histórico familiar e realiza um exame físico para determinar o risco de a pessoa ter um filho com anemia falciforme. (BARBOSA, *et al*, 2011).

Se o risco for alto, pode ser recomendado que a pessoa faça um teste genético para confirmar se ela é portadora do traço falciforme. Se a pessoa for diagnosticada como portadora, o aconselhamento ajuda a discutir as opções disponíveis, incluindo

o rastreamento de parceiros que também são portadores e a possibilidade de fertilização in vitro com diagnóstico pré-implantacional. (BARBOSA, *et al*, 2011).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Portanto, em relação ao diagnóstico precoce da anemia falciforme, podemos concluir que essa é uma medida fundamental para o manejo adequado da doença e a prevenção de complicações graves. O teste do pezinho é uma ferramenta importante para a detecção precoce da doença e deve ser amplamente divulgado e incentivado.

Além disso, a transfusão sanguínea é um tratamento importante para pacientes com anemia falciforme, mas é fundamental que seja realizada de forma adequada e sob supervisão médica rigorosa, devido aos riscos envolvidos.

Políticas públicas de prevenção e tratamento da anemia falciforme são necessárias para garantir a equidade no acesso à saúde e reduzir o impacto da doença na sociedade.

Por fim, é importante enfatizar a necessidade de conscientização e educação sobre a anemia falciforme, tanto para profissionais de saúde quanto para a população.

REFERÊNCIAS

BARBOSA, C. G.; REZENDE, Paula C.; VIEIRA, TAVARES, Aconselhamento genético na anemia falciforme: experiência em um ambulatório de hematologia. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São Paulo, v. 33, n. 1, p. 25-29, 2011.

BARROS, D. M.; COSTA, J. L. D. Teste do Pezinho: importância e diagnóstico precoce da anemia falciforme. **Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento**, v. 5, n. 6, p. 111-123. 2020.

BARROS, R. F. L.; SILVA, R. R.; MOTA, M. S. A.; ANDRADE, S. P. Transfusão de hemácias em pacientes falcêmicos. **Scire Salutis**, v.9, n.1, p.50-61, 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. **Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) o Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 07 jun. 2001.

FERREIRA, R. G. S. et al. Ações da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra na assistência à doença falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 37, n. 2, p. 115-119, 2015.

FIGUEIREDO, F. D. A.; FIREMAN, M. A. D. A. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme**.

Brasília, DF, 2018.

FIGUEIREDO, M. S.; CANÇADO, R. D.; JESUS, J. A. Qualidade de vida em pacientes com anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**. v. 35, n. 5, p. 352-357. 2013.

LOBO, C. L. C., & CANÇADO, R. D. Anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia** 40, n. 4, p. 300-308, 2018.

LUIZ, L. C. et al. A importância do teste do pezinho na detecção da anemia falciforme. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**. v. 47, n. 2, p. 155-160, 2015.

MARTINS, L. C.; SANTOS, J. P. Anemia Falciforme: aspectos genéticos e clínicos. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São Paulo, v. 40, n. 4, p. 322-328, 2018.

NUSSENZVEIG, R. H., et al. Eletroforese de hemoglobina: variações e intercorrências. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 28, n. 2, p. 144-146. 2006

ROCHA, P. C.; GOMES, A. C. S.; QUEIROZ, D. M. M. R. Anemia falciforme: aspectos sociais e emocionais em pacientes e familiares. **Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde**, v. 6, n. 3, p. 43-50, 2017.

SANTOS, A. B. *et al.* Impacto da anemia falciforme na qualidade de vida. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 38, n. 1, p. 49-54, 2016.

SANTOS, T.A. et al. A importância da assistência multidisciplinar no cuidado de pacientes com anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 39, n. 2, p. 175-178, 2017.

SILVA, A. B.; SOUZA, C. S. Anemia Falciforme: abordagem multidisciplinar no cuidado ao paciente. *Revista Multidisciplinar de Saúde*, v. 4, n. 2, p. 97-104, 2020.

SILVA, E. M. A.; SILVA, G. M. Anemia falciforme: diagnóstico laboratorial e perspectivas terapêuticas. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**. v. 50, n. 3, p. 219-26. 2018

SILVA, G. O. *et al.* Diagnóstico precoce da anemia falciforme: desafios e perspectivas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 36, n. 2, p. 120-125, 2014

SILVA, R. B. Diagnóstico e tratamento da anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**. v. 33, n. 3, pág. 218-224, 2011.

SOARES, Eunice. Políticas públicas para a saúde da população negra no Brasil: uma revisão integrativa. **Revista Brasileira de Promoção da Saúde**, v. 32, n. 4, p. 1-9, 2019.

SOUSA, J. F. S. *et al.* Impacto da anemia falciforme na qualidade de vida de pacientes e cuidadores. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 39, n. 4, p. 310-315, 2017.

SOUZA, M. L.; OLIVEIRA, L. F. Políticas de saúde para pacientes com anemia

falciforme: uma análise das desigualdades no acesso aos serviços. **Revista Brasileira de Políticas Públicas em Saúde**, v. 9, n. 3, p. 98-113, 2020.

STEINBERG, M. H. Sickle cell anemia, the first molecular disease: overview of molecular etiology, pathophysiology, and therapeutic approaches. **Scientific World Journal**, v. 1, p. 2-19, 1999.