

Faculdades Integradas de Patos
 Curso de Medicina
 v. 2, n. 3, out./dez 2017, p. 670-675
 ISSN: 2448-1394



A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA ANEMIA FALCIFORME

THE IMPORTANCE OF THE EARLY DIAGNOSIS OF SICKLE CELL ANEMIA

Andreza de Oliveira Maia

Faculdades Integradas de Patos – FIP – Patos – Paraíba - Brasil
andrezamaia94@outlook.com

Karine Karla Alves Gomes

Faculdades Integradas de Patos – FIP – Patos – Paraíba - Brasil
karinekarla18@hotmail.com

Izadora Ramony Leite da Silva

Faculdades Integradas de Patos – FIP – Patos – Paraíba – Brasil
izadora_ramony@hotmail.com

Maria Margareth Camara de Almeida

Faculdades Integradas de Patos – FIP – Patos – Paraíba - Brasil
megacamara@yahoo.com.br

RESUMO

Objetivo: O objetivo do presente artigo foi buscar na literatura pertinente e atual a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme, sobretudo em neonatos, minimizando assim o número de crises falcêmicas e consequente lesões em órgãos vitais, permitindo uma melhor qualidade de vida aos portadores.

Métodos: Trata-se de uma revisão integrativa que utilizou artigos científicos disponíveis nas bases de dados Scielo e PubMed para embasamento teórico.

Resultados: A quantidade de neonatos falcêmicos que nascem no Brasil, chega a ser entre 700 a 1000 casos anuais, e isso gera um grande problema de saúde pública, o diagnóstico precoce também pode evitar ou reduzir as complicações clínicas da doença.

Conclusões: O trabalho permitiu avaliar o quanto é importante o diagnóstico precoce da anemia falciforme principalmente para os neonatos, além de se fazer a diferenciação dos indivíduos homocigotos e heterocigotos, e mostrar a importância que tem o aconselhamento genético em pais que são portadores do traço falcêmico, onde os mesmos possuem 25% de ter um filho com a doença. Com isso é possível constatar a importância dos programas de triagem neonatal, aconselhamentos e orientação aos portadores e seus familiares, diminuindo assim os problemas de saúde pública.

Palavras-Chave: Anemia falciforme. Diagnóstico. Neonatos.

ABSTRACT

Objective: Because sickle cell anemia be a genetic disease that has no cure, prevalent in the world, besides being considered a public health problem in Brazil, and have a high index mortality especially in newborns, this job has as porpose show that when diagnosed early, the carriers of the anemia and sickle cell trait can receive care suitable, reducing mortality rates.

Methods: It is of a review integrative that used scientific articles available in the bases of data of Scielo and PubMed for theoretical background.

Results: The amount of neonates falcemic that are born in Brazil, arrives to be between 700 and 1000 annual cases, and this generates a big problem public health, early diagnosis you can also avoid or reduce complications clinics of the disease.

Conclusions: The work allowed how important is it early diagnosis of sickle cell anemia especially for newborns, besides doing the differentiation of homozygous individuals and heterozygotes, and show the importance who has genetic counseling in parents who are carriers of the sickle cell trait, where the same have 25% of a son with the disease. With this it is possible to verify the importance of programs neonatal screening, advice and guidance to bearers and their families, thus decreasing public health problems.

Keywords: Sickle cell. Diagnosis. Infant.

1. Introdução

A hemoglobina tem como função principal realizar o transporte de oxigênio (O_2) e gás carbônico (CO_2)¹. Na doença falciforme a Hb S está presente em homozigose (Hb SS) e manifesta diversas alterações clínicas variadas, como obstrução vascular, dor e lesão de órgãos. Já os indivíduos em heterozigose (Hb AS) geralmente são assintomáticos². Esta caracteriza-se por uma alteração na molécula de hemoglobina (Hb), onde ocorre a troca da base nitrogenada adenina pela base timina codificando o aminoácido valina ao invés de ácido glutâmico, resultando na síntese da hemoglobina S (HbS), uma variável estrutural, ao invés da hemoglobina normal denominada HbA³.

É a doença hereditária mais prevalente no Brasil, chegando a acometer de 0,1% à 0,3% da população de negroide, favorecendo um grave problema de saúde pública com tendência a atingir parcela cada vez mais significativa da população devido ao alto grau de miscigenação em nosso país. Com aproximadamente 270 milhões de pessoas portadoras do gene da hemoglobina S⁴.

Os pacientes que são portadores da anemia falciforme podem apresentar diversas manifestações clínicas como a anemia, úlceras de perna, infecções, inflamações, crises vaso oclusivas, febre, crises dolorosas, síndrome torácica aguda, sequestro esplênico, acidente vascular cerebral, crise aplástica, alterações hepáticas secundárias ao processo de Falcilização, complicações pulmonares, hipertensão pulmonar, complicações cardíacas e priapismo⁵.

A identificação de hemoglobinas anormais em neonatos permite o diagnóstico precoce de portadores de anemia falciforme evitando ou diminuindo as complicações clínicas da doença. As infecções pneumocócicas são uma das principais causas de mortalidade nesses pacientes⁶⁻⁸. Contudo, a triagem neonatal permite a identificação de portadores e de casais de risco pelo estudo retrospectivo das famílias dos neonatos afetados, os quais poderá ser dado aconselhamento genético que possibilite uma decisão consciente em uma futura gravidez⁹.

Os indivíduos com heterozigose para a Hb S são chamados traço falciforme (Hb AS) e não exibem manifestações clínicas. Os mesmos são assintomáticos, apesar de

trabalhos científicos associarem complicações clínicas, de alguns portadores do alelo em heterozigose, a condições que possibilitam o processo de falcização dos eritrócitos¹⁰⁻¹². A ausência de sintomas clínicos para o heterozigoto oferece desvantagem ao portador, seu diagnóstico muitas vezes ocorre em decorrência do nascimento de filhos com a doença, o que pode ocorrer com a união de duas pessoas traço falciforme^{11,12}.

O programa de triagem neonatal teve início na década de 50, apontado para doenças metabólicas, como a fenilcetonúria, e foi colocado como rotina na década de 60 em países como os Estados Unidos⁹. Desde então, as triagens populacionais de rotina no período neonatal têm ganho importância no campo da pediatria preventiva¹³. A anemia falciforme é uma doença genética na qual é possível detectar precocemente o estado do portador, induzindo vários países, a começar pelos Estados Unidos, a iniciar programas de triagem neonatal visando estabelecer o diagnóstico precoce das síndromes falciformes e estabelecer programas de acompanhamento destes pacientes, aconselhamento e orientação de seus familiares¹⁴.

O empenho em reduzir a morbimortalidade por meio de triagem neonatal esbarra na imperiosa necessidade de seguimento dessas crianças e não apenas no estabelecimento de seus diagnósticos¹⁵. O diagnóstico precoce de qualquer patologia genética permite que tanto o tratamento quanto os programas de prevenção de futuros casos sejam estabelecidos imediatamente¹⁴. Quanto mais cedo se tem o diagnóstico de anemia falciforme, mais precocemente podem-se criar medidas que visem a reduzir a morbimortalidade nesse grupo de pacientes e prevenir sequelas que interfiram diretamente no bem-estar dessa população. A detecção de um caso positivo põe a família de sobreaviso e permite a prevenção de complicações e o aconselhamento genético¹⁶⁻¹⁸.

A análise laboratorial da anemia falciforme é feita por meio de eletroforese de hemoglobina, focalização isoelétrica ou (HPLC) cromatografia líquida de alta performance¹⁹. Os procedimentos utilizados identificam, além da doença falciforme, outras hemoglobinopatias, assim como as crianças heterozigotas^{20,21}. Embora a anemia falciforme seja uma doença genética que não tem cura, o diagnóstico precoce reduz as chances de danos graves nos órgãos, proporcionando ao portador uma qualidade de vida melhor²².

Seus tratamentos se baseiam em medidas profiláticas direcionadas ao quadro em que o paciente apresenta, respeitando a característica de cada caso. Dentre essas medidas podemos destacar uma boa nutrição, hidratação, profilaxia contra infecções, terapia transfusional e analgesia. A prevenção de complicações na doença falciforme se deve ao diagnóstico precoce através do "teste do pezinho", a imunização com as vacinas do calendário e as adicionais como: ao tratamento preventivo com penicilina⁵.

2. Metodos

Trata-se de uma revisão de literatura, feita em outubro de 2016 nos seguintes bancos de dados: PubMed e na biblioteca SciELO (*Scientific Electronic Library on Line*) com os seguintes critérios de inserção: Anemia falciforme com ênfase no diagnóstico precoce da doença, resultando em uma pesquisa qualitativa. Foram utilizados 22 artigos selecionados de acordo com o objetivo do referente trabalho utilizando como principal termo "Diagnóstico Precoce da Anemia Falciforme".

3. Resultados

Foram encontrados 30 artigos com o tema Diagnóstico da Anemia Falciforme mas como havia a restrição no tema sobre a precocidade no Diagnóstico apenas 22 artigos puderam ser utilizados. A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia que chega a afetar cerca de 700 a 1000 casos anuais, e isso vem gerado um grande problema de saúde pública não só no Brasil, mas em todo o mundo. O paciente falcêmico precisa de cuidados especiais e do apoio da família e dos profissionais da saúde, para que o mesmo possa ter um tratamento adequado.

As manifestações clínicas da doença são bastantes severas, e elas podem vir de maneira isolada ou em um único período. O diagnóstico neonatal precoce é realizado pelo teste do pezinho que é um teste de triagem e está inserido como teste obrigatório pelo SUS. Também, quando surgem suspeitas da doença, pode ser feito o teste de falcização, hemograma e eletroforese de hemoglobina, os quais possibilita diagnosticar precocemente a anemia falciforme, resultando assim em uma melhor qualidade de vida para o paciente, onde o mesmo poderá contar com o tratamento ideal bem no início da doença, diminuindo assim as crises dolorosas no paciente.

4. Discussão

A pesquisas revelam que cerca de 25 a 30% dos neonatos que são portadores da anemia falciforme morrem antes dos cinco anos de idade. Neste aspecto, os exames de triagem neonatais são de grande relevância devido proporcionar uma detecção precoce da doença, e conseqüentemente proporcionar o tratamento adequado para essa população. Contribuindo assim, com a qualidade e ao aumento da expectativa de vida.

5. Conclusão

Qualquer patologia quando diagnosticada em seu estado inicial, há uma maior possibilidade de cura e/ou melhor qualidade de vida. Nos indivíduos com anemia

falciforme ou são portadores do traço falcêmico, a doença não tem cura, por isso a importância do diagnóstico precoce para esses indivíduos. Além disso esses indivíduos diagnosticados podem contar com o apoio de programas de saúde pública, e ter uma orientação de aconselhamento genético, principalmente para os indivíduos que tiveram casamento consanguíneo, onde os mesmos terão conhecimento da doença e poderão optar ou não por uma gestação.

O estudo realizado foi fundamental para aprofundar o conhecimento e esclarecer melhor as informações sobre os pacientes acometidos pela Anemia Falciforme, bem como alguma variabilidade que a mesma apresenta. Além de enfatizar a imensa importância dos exames de triagem para a população, podendo por meios destes diagnosticar de forma precoce a doença.

Referências

1. Brandan N, Agruirre MV, Giménez CE. Hemoglobina. Cátedra de Bioquímica. Facultad de Medicina UNNE. 2008.
2. Silveira ZML, Silva EM, Torreão NKAM, Bezerra IM, Medeiros TMD. Variantes estruturais da hemoglobina: estudo sobre prevalência em militares. Revista Brasileira de Análises Clínicas, Rio de Janeiro 2008; 40(2):155-157.
3. Stypulkowski JB, Manfredini V. Alterações hemostáticas em pacientes com doença falciforme. Rev. bras. hematol. hemoter. 2010;32(1):56-62.
4. Bandeira FMGC, Bezerra MAC, Santos MNN, Gomes YM, Araújo AS, Abatha FGC. Importância dos programas de triagem para o gene da hemoglobina S. 2007; 179-184.
5. Brasil. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. 2002.
6. Chapman CS. Neonatal screening for haemoglobinopathies. Clin Lab Haematol 1999; 21:229-34.
7. Gaston MH, Ve rter JI, Woods G, Pe g e l ow C, Kelleher J, Presbury G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia: a randomized trial. N Engl J Med 1986; 314:1593-99.
8. Githens JH, Lane PA, Mc Cu rdy RS, Houston ML, Mc Kinna JD, Cole DM. Ne w b o rn screening for hemoglobinopathies in Colorado. Am J Dis Child 1990; 144:466-70.
9. Pantaleão SM, Medeiros Filho JG, Numaia HG, Vieira J. Triagem de hemoglobinopatias estruturais em recém-nascidos de João Pessoa - PB. Rev Bras Patol Clin. 1993;29:8-13.
10. Murao M, Maria Helena CF. Traço falciforme: heterozigose para hemoglobina S. Rev. bras. hematol. Hemoter. 2007; 29(3): 223-225.

11. Naoum PC. Prevalência e controle da hemoglobina S. Rev. bras. hematol. hemoter. 2000; 22(supl. 2): 142-148.
12. Cançado RD, Jesus JAA. A doença faciforme no Brasil. Revista brasileira de Hematologia. 2007; 29(3): 203-206.
13. Naylor EW. Recent Developments in Neonatal Screening. Semin Perinatol. 1985;9:232-49.
14. Serjeant BE, Forbes M, Williams LL, Serjeant GR. Screening cord bloods for detection of sickle cell disease in Jamaica. Clin Chem. 1974;20:666-9.
15. Vichinsky E, Hurst D, Earles A, Kelman K, Lubin B. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. Pediatrics. 1988;81:749-55.
16. Lobel JS, Cameron BF, Johnson E, Smith D, Kalinyak K. Value of screening umbilical cord blood for hemoglobinopathy. Pediatrics. 1989;83:823-6.
17. Lee A, Thomas P, Cupidore L, Serjeant B, Serjeant G. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. Br Med J. 1995;311:1600-.
18. Al-Ahmed S, Saleem M, Modell B, Petrou M. Screening extended families for genetic hemoglobin disorders in Pakistan. New England J Med. 2002;347:1162-8.
19. Serjeant GR. A doença da célula falciforme. Anais Nestlé. 1999;58:11-22.
20. Embury SH et al (eds.). Sickle Cell Disease: Basic Principles and Clinical Practice, 1th ed. New York: Raven Press, 1994, p.902.
21. Naoum PC. Diagnóstico das Hemoglobinopatias. São Paulo, Sarvier. Ed. Livros Médicos. 1987:12-17.
22. Silva LPAD, Nova NCV, Lucena R. Sickle Cell anemia and hearing loss among children and youngsters: literature review. Brazilian journal of otorhinolaryngology. 2012; 78(1): 126-131