HEMOGLOBINOPATIAS: ANEMIA FALCIFORME – IMPORTÂNCIA DOS PROGRAMAS DE TRIAGEM E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Gabrielle de Oliveira Araújo[1]; Lohaynne Souza Pereira[1]; Nayara Rodrigues Neiva[1]

[1] Discente do Curso de Graduação em Biomedicina – Centro Universitário UNA

RESUMO

A anemia falciforme é o transtorno hereditário mais comum no mundo, o qual ocorre alteração na hemoglobina (Hb) S, que quando desoxigenada resulta na falcização dos eritrócitos e essa doença precisa ser acompanhada. O biomédico é um dos profissionais responsáveis em acompanhar e disseminar informação as pessoas sobre a doença, diagnóstico precoce e aconselhamento genético. O diagnóstico neonatal, teste do pezinho, permite diagnosticar essa doença logo após o nascimento e iniciar o tratamento o mais rápido possível, diminuindo assim grande taxa de mortalidade e proporcionando melhores condições de vida. O aconselhamento genético é fundamental para que os portadores do traço falciforme entendam o risco da hereditariedade desse traço para possíveis filhos e desenvolvimento da anemia falciforme. Esse estudo constitui uma revisão narrativa de literatura, tendo como objetivo analisar a importância dos programas de triagem para diagnóstico precoce da anemia falciforme e o aconselhamento genético.

Palavras-chave: Anemia Falciforme. Triagem. Aconselhamento genético.

1. INTRODUÇÃO

A hemoglobina é uma proteína presente nas hemácias e são responsáveis por transportar oxigênio dos pulmões até os tecidos, além de dar a cor avermelhada ao sangue. Quando há alterações em suas moléculas, ocorre então as hemoglobinopatias, sendo as talassemias e a anemia falciforme as mais frequentes (GONÇALVES; AQUINO; SABUCARI, 2022).

De acordo com a Organização Mundial de Saúde, a definição de anemia é: “a condição na qual o conteúdo de hemoglobina no sangue está abaixo do normal, como resultado da carência de um ou mais nutrientes essenciais, seja qual for à causa dessa deficiência”. A falta de alguns nutrientes como ferro, zinco, vitamina B12 e proteínas pode causar anemias (BRASIL, 2004).

Há diferentes tipos de anemias, entre elas a anemia falciforme (AF), sendo uma doença hereditária mais comum no mundo, onde sua “mutação gênica que ocasiona a substituição do aminoácido ácido glutâmico por valina na posição 6 da subunidade β da hemoglobina que leva à produção da hemoglobina S (HbS), trazendo um formado de foice na hemácia, daí o nome falciforme.” (VIRGINIO, 2022).

O diagnóstico neonatal da anemia falciforme foi implantado no Brasil através da portaria Nº 822, do Ministério da Saúde de 06/06/2020, mas teve seu início no Reino Unido no final de 1950. A “triagem” significa “separação”, sendo que a constelação de triagem neonatal não é o diagnóstico, e sim apenas a separação dos recém-nascidos entre os que podem ter a doença e os que podem não ter. Daí a necessidade de realizar a triagem neonatal adequada para identificar possíveis portadores da doença (REIS et al, 2021).

O aconselhamento genético tem uma grande responsabilidade das instituições e profissionais que o oferecem ao paciente, já que tem efeitos significativos, tanto sociais, psicológicos e jurídicos, e por esta razão é de extrema importância que seja realizado por especialistas adequados que sigam os padrões éticos e científicos (VIRGINIO, 2022).

Uma vez que a anemia falciforme é um distúrbio hereditário e precisa ser acompanhado, é de extrema importância a triagem para o diagnóstico precoce, para que o paciente e familiares sejam orientados e tenham apoio psicológico e

social no tratamento, e, o aconselhamento genético deve ser realizado também para que os pais saibam a probabilidade de se ter um filho portador da doença.

Desta forma, o objetivo do trabalho foi analisar a importância dos programas de triagem para diagnóstico precoce da anemia falciforme e o aconselhamento genético. Esse estudo constitui uma revisão narrativa de literatura. A busca por materiais científicos foi realizada no período entre março e junho de 2023 e utilizou-se para pesquisa as seguintes bases de dados: Scientific Eletrônic Library Online (SCIELO), Google Acadêmico e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Foram utilizadas as seguintes palavras-chave: Anemia Falciforme, Triagem, Aconselhamento Genético.

2. REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Hemoglobinopatias

A hemoglobina é uma proteína responsável por transportar oxigênio dos pulmões para os tecidos através das hemácias. Ela é o componente em maior quantidade dos eritrócitos, além de ser o responsável por sua cor avermelhada. Quando ocorre uma redução de hemoglobina, consequentemente se tem uma perda de transporte de oxigênio pelos glóbulos vermelhos (BRASIL, 2020).

A redução das hemoglobinas se dá devido as hemoglobinopatias, que são um grupo de doenças hereditárias e recessivas que podem acometer tanto homens como mulheres. Elas afetam os genes responsáveis pela síntese das globinas, o que irá resultar nas hemoglobinas defeituosas e com dificuldade para transportar o oxigênio (OLIVEIRA et al, 2022).

Segundo Neri (2015), devido à alta miscigenação as hemoglobinopatias se tornaram comuns, cerca de 6% da população mundial são portadores de alguma dessas doenças hereditárias, dentre elas três requerem programas de vigilância por sua morbimortalidade: talessemia beta, HbC e HbS.

2.2 Anemia Falciforme

O transtorno genético mais comum no mundo é a doença falciforme, ela compreende um grupo de anemias hemolíticas e hereditárias, onde é produzido a hemoglobina (Hb) S, a qual quando desoxigenada resulta na falcização dos eritrócitos. Quando acontece a homozigose do gene Hb S se tem a anemia falciforme (AF), já as pessoas que possuem apenas um gene modificado são os chamados portadores do “traço falciforme” (TOLEDO et al., 2020).

Na AF os glóbulos vermelhos se apresentam em formato de foice, o que resulta em hemólise acelerada e maior propensão a destruição dos vasos sanguíneos. É uma doença genética e hereditária dos glóbulos vermelhos que tem maior ocorrência no mundo, principalmente nos descendentes de povos mediterrâneos, africanos e asiáticos (KANTER & KRUSE-JARRES, 2013).

O portador da anemia falciforme tem a necessidade de se adaptar a hábitos de vida um pouco diferentes da população em geral, principalmente devido a constantes internações hospitalares e ao uso contínuo de medicamentos (EZENWOSU et al., 2021). As crianças e adolescentes tem a necessidade de afastamentos escolares recorrentes, que podem impactar no seu desenvolvimento e na dificuldade de aprendizagem, essas pessoas tem de lidar com a dor crônica, que é um dos principais motivos das internações (FREIRE et al., 2020).

De acordo com Garioli, Paula e Enumo (2019), existem poucos estudos e pouca preparação para lidar com os portadores da anemia falciforme, já que desde o seu nascimento precisa lidar com um quadro clínico complexo e que como consequência mais grave pode causar o óbito. Ainda é um desafio para o paciente e seus familiares que buscam assistência adequada, já que ocorre desconhecimento de diversas informações da parte dos profissionais da saúde.

2.3 Causas e Diagnósticos

Proveniente da África, a anemia falciforme tem uma incidência maior na população negra no Brasil e por conta da migração que ocorreu no país a região nordeste possui maior centralização da doença, mas por conta da miscigenação

também é comum se deparar com pessoas brancas e pardas portadores da doença (PEREIRA; ROCHA, 2018).

A mutação genética é a causa da AF, ocorre a deformidade dos glóbulos vermelhos, esse gene é transmitido de forma hereditária para a pessoa. Caso seja transmitido apenas um gene ocorre o traço falciforme, já se os dois genes forem transmitidos a anemia falciforme será desencadeada (VARELLA, 2021).

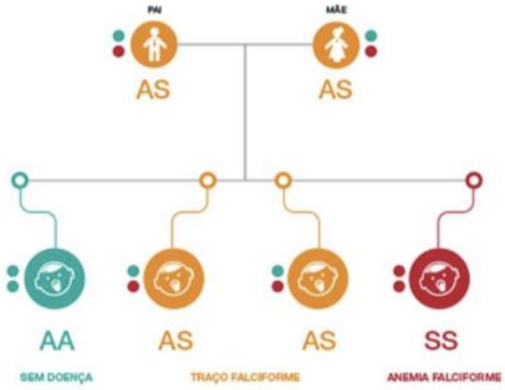

Figura 1: Esquema Genético

Fonte: Reis (2010).

O diagnóstico pode ser considerado complexo e inclui diversos exames laboratoriais como: hemograma, teste de solubilidade, falcização, eletroforeses, imunoensaio e focalização isoelétrica. Em neonatos ocorre a rastreabilidade principalmente pelo teste do pezinho (SILVA et al., 2017).

O hemograma é um exame realizado a partir de uma amostra de sangue para avaliar a série branca, vermelha e as plaquetas. Em um paciente com anemia falciforme as principais alterações encontradas é na série das hemácias, com níveis baixos de eritrócitos, hemoglobina e hematócrito, além da presença de drepanócitos na distensão sanguínea.

Outros exames complementares são necessários para determinar se a pessoa é portador da AF ou do traço falciforme, o teste de solubilidade e a eletroforese de hemoglobina são bastante utilizados, uma vez que vão avaliar a quantidade e tipo de hemoglobina presente no sangue (BOA CONSULTA, 2022).

2.4 Sinais e Sintomas

Seus sintomas aparecem nos primeiros anos de vida, com três meses uma criança pode expressar resposta à dor com expressões de tristeza e raiva em forma de choro forte ou fraco, esta criança possui desenvolvimento cognitivo normal. A partir dos 18 meses, os bebês podem localizar onde está à dor e até apontá-la. Com 24 meses é possível localizar e descrever sua forma, aos três anos consegue perceber sua intensidade e até manifestar causas externas. Depois dos cinco anos, podem discernir níveis de intensidade de dor, e conseguem utilizar técnicas de enfrentamento cognitivo perante a situação, por exemplo, procurar ajuda ao redor para resolver e/ou evitar novas exposições, além de continuar por toda a vida, com a fase adulta as formas de enfrentamento passam a ser mais precisas e eficientes (McGRATH; McPINE,1993 apud TENGAN,2000).

Com formato de foice causam-se obstruções nos vasos sanguíneos, fazendo com que a criança sinta dor em suas articulações e ossos. Motivada pelo rompimento dos glóbulos vermelhos, a bilirrubina traz pigmentos amarelos no sangue, a icterícia faz com que a parte branca dos olhos e a pele fiquem com um tom amarelado (FERNANDES, 2010).

Em bebês surge síndrome mão e pé, causando dor, inchaço nas mãos e/ou nos pés e vermelhidão. Na adolescência surgem úlceras principalmente próximas aos tornozelos onde estas são feridas dolorosas. As pessoas com anemia falciforme são predispostas a contaminações podendo levar a um quadro infeccioso (PALADINO, 2007).

Em crianças com anemia falciforme, o baço pode aumentar rapidamente por capturar todo o sangue, fazendo com que falte em outros órgãos como coração e cérebro e isso pode levar à morte (GUIMARAES, 2009; GUIMARÂES, 2010).

2.5 Triagem Neonatal

Conhecido como “teste do pezinho” a triagem neonatal (TNN) tornou-se obrigatória em todo o país em 1992. No ano de 2011, o Ministério da saúde criou o programa Nacional de Triagem Neonatal, onde conseguiu atingir uma

cobertura média nacional de 83,6% em 2015. O teste permite diagnosticar doenças genéticas e infecciosas assintomáticas no período neonatal, sua ação preventiva é de suma importância após o nascimento possibilitando a introdução do tratamento precoce específico e o acompanhamento dos casos (LEÃO, 2008).

O teste do pezinho é qualificado através de cinco etapas: triagem universal, busca ativa, realização de teste diagnóstico, tratamento e avaliação do funcionamento do corpo. Faz parte da primeira etapa os recém-nascidos serem triados com eficiência pela equipe de enfermagem, do obstetra e do pediátrico essa triagem é de suma importância, também é responsabilidade dos profissionais que os pais sejam orientados quanto a existência do teste do pezinho, aos benefícios da descoberta precoce das doenças que serão triadas e quais são elas, aos riscos existentes para o recém-nascido (BRUNETTA, 2010).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi implantado em fases, sendo a primeira delas: fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito; logo após entra doenças falciformes e outras hemoglobinopatias; e por último mais não menos importante fibrose cística (BRASIL, 2001a).

2.6 Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético é fundamental para que os portadores do traço falciforme ou anemia falciforme entendam os riscos da hereditariedade da mutação em possíveis filhos, mas infelizmente ele é pouco utilizado no Brasil. Deve ser realizado por profissionais qualificados a função e a conduta é imparcial, essa ação deve ser reforçada com psicólogos (GUIMARÃES; COELHO, 2010).

Seu objetivo é transmitir conhecimento aos portares da doença, informando as complicações clínicas, diagnóstico e tratamento, riscos, sempre seguindo os cinco princípios éticos: qualidade, privacidade, autonomia, justiça e igualdade, estes princípios são os básicos. A decisão de ter filhos são exclusivamente dos portadores da mutação onde jamais deverá ser vetado (GUIMARÃES; COELHO, 2010).

Firmando que é de suma importância que parte do aconselhamento consiste em realizar exames específicos laboratoriais, tanto os portadores quanto seus parceiros, assim advir a possibilidade de transmissão da forma homozigota da hemoglobina. Se ocorrer de ambos serem heterozigotos para hemoglobina S, o risco é de 25% da criança nascer com anemia falciforme (GUIMARÃES; COELHO, 2010).

2.7 Tratamento e Complicações

A anemia pode ser tratada de forma farmacológica ou não farmacológica. A anemia falciforme inclui transfusões de sangue, terapia com hidroxiureia e também transplante de medula óssea, água é fundamental, a hidratação de 2,0 a 3,0 litros por dia, pois ocorre o transporte e distribuição de vitaminas, minerais, glicose, oxigênio e outros nutrientes para as células (ALEXANDRE; MARINE, 2011).

A hidroxiureia é um dos tratamento que está sendo mais eficaz por aumentar os níveis de hemoglobina fetal e reduzir complicações clínicas, que pode refletir no aumento da expectativa de vida do portador da doença (OLIVEIRA, 2017).

Através de estudos sabe –se que a anemia falciforme é uma doença que não há cura, médicos entram com tratamento de hidroxiureia, que altera a enzima ribonucleotídeo redutase, e resulta no atraso da fase S do ciclo celular, assim reduzindo crises dolorosas ao portador da doença (FERREIRA; GOUVÊA, 2018).

O tratamento da anemia deve ser sempre acompanhado por um médico, pois durante o processo pode gerar complicação. A anemia é uma doença hereditária que causa alteração no formato do glóbulo vermelho, e quando o tratamento se inicia o organismo começa a reagir assim podendo gerar algumas complicações, conforme Dr. Bezerra citou algumas complicações que pode gerar durante o processo, sendo: inflamação nas articulações, danificação do baço aumentando o risco de infecções, dano aos rins, feridas com cicatrização demorada, AVC, devido à dificuldade do sangue em irrigar o cérebro, insuficiência cardíaca, com cardiomegalia, infartos e sopro no coração (BEZERRA et.al 2021).

2.8 Papel do biomédico no diagnóstico e aconselhamento genético da anemia falciforme

O biomédico tem como função em melhorar e prevenir a saúde. O papel do biomédico é armazenar e coletar material biológico que tem sido usado no ambiente laboratorial (NOMURO, 2015).

Casos da doença falciforme no brasil, o biomédico é importante pois vai explicar para o paciente como vão acontecer as alterações que irão ocorrer em seu genes, além de orienta-lo (GUEDES, 2016). Segundo Vieira (2016), no SUS o biomédico é um dos profissionais mais qualificados para o aconselhamento genético, por sempre estar atento a competência, a cultura, modificando e estabelecendo as negociações educacionais e terapêuticos.

Nota-se que os fornecimentos de informações para o paciente é levado em consideração e inclui também a sensibilidade, o emocional e o intelectual. Por ser uma doença hereditária há uma implicação na vida da pessoa, assim trazendo uma compressão sobre a genética (COELHO, 2013).

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A anemia falciforme é uma doença hereditária, transmitida de pais para filhos, através desse estudo pode – se perceber a importância do diagnóstico precoce das pessoas portadoras do traço falciforme, para que ocorra o aconselhamento genético e orientação dos profissionais para os casais portadores dessa doença, deixando – os cientes quanto a possibilidade de terem filhos com anemia falciforme.

Outro ponto importante levantado na pesquisa bibliográfica foi o do diagnóstico precoce com a triagem neonatal, uma vez que ocorreu diminuição da taxa de mortalidade. A anemia falciforme é uma doença que não tem cura, mas com o tratamento adequado os pacientes podem ter uma boa condição de vida.

É importante ressaltar o papel do biomédico em todo esse processo, já que ele é um dos responsáveis pela disseminação de informações, desde a

triagem neonatal, realização dos exames e aconselhamento genético, além de todo o comprometimento com a sociedade.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, C. **Qualidade de vida, memória de dor e sintomas ansiosos em crianças com anemia falciforme.** São Paulo, 2022. Disponível em: https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/47/47135/tde-06092022-091831/publico/aguiar_corrigida.pdf. Página 24. Acesso em: Abr., 2023.

BEZERRA, C. A**nemia falciforme: o que é, sintomas, causas e tratamento**. 2021. Disponível em: https://www.tuasaude.com/anemiafalciforme/#:~:text=O%20tratamento%20para%20anemia%20falciforme,como%20a%20pneumonia%2C%20por%20exemplo. Acesso em: Mai., 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Dicas em saúde, dez. 2004. OS, Camilla Carballido Dominguez. **Anemia Falciforme: uma revisão acerca da doença, novos métodos diagnósticos e tratamento.** Revista Eletrônica Acervo Saúde/ElectronicJournalCollectionHealth ISSN, v.2178, p.2091.

BRASIL. Ministério da Saúde. **08 de Maio: Dia Nacional das Hemoglobinopatias.** Biblioteca Virtual em Saúde, 2020.

BRUZEGUINI, M. V.; VIANA, M.C. **Doença falciforme e o teste do pezinho: implicações para a saúde pública.** Vitória, 2018.

ELETROFORESE de hemoglobina: o que é, como é feita e resultados. **Boa Consulta,** 2022. Disponível em: https://www.boaconsulta.com/blog/exame-eletroforesehemoglobina/#:~:text=A%20eletroforese%20de%20hemoglobina%20%C3%A9%20um%20exame%20de,tais%20como%20anemias%2C%20talassemias%20e%20doen%C3%A7as%20da%20hemoglobina. Acesso em: Abr., 2023.

EZENWOSU, O. U., et al. **Clinical depression in children and adolescents with sickle cell anaemia: influencing factors in a resource-limited setting.** BMC Pediatrics, 21, 533. https://doi.org/10.1186/s12887-021-03015- 1, 2021.

FERREIRA, R.; GOUVÊA, C. M. C. P. **Recentes avanços no tratamento da anemia falciforme.** Rev. Med. Minas Gerais, 2018.

FREIRE, A. K. S., et al. **Assistência de enfermagem no manejo da dor em crianças com anemia falciforme: uma revisão integrativa.** Research, Society and Development, 9(5). https://doi.org/10.33448/rsd-v9i5.3353, 2020.

GARIOLI, D. S.; PAULA, K. M. P.; ENUMO, S. R. F. **Avaliação do coping da dor em crianças com Anemia Falciforme.** Estudos de Psicologia (Campinas), v. 36, 2019.

GONÇALVES, A.P.; AQUINO, M. G. S.; SABUGARI, V. A. **Diagnóstico e os tratamentos disponíveis das hemoglobinopatias.** São Paulo, 2022. Disponível em: https://www.fef.br/upload_arquivos/geral/arq_63fddcbe0a518.pdf. Acesso em: Mar., 2023.

GUIMARÃES, C.T.L; COELHO, G.O. **A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme.** Ciência e Saúde Coletiva, Palmas, p. 1733 – 1740, 8 jul. 2010. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csc/a/JKGTMkrN5kxrJLhtW4fbtcP/?lang=pt. Acesso em: Abr.,2023.

NERI, R. M. **HEMOGLOBINOPATIAS NO BRASIL: Importância do Diagnóstico Laboratorial.** São José do Rio Preto, São Paulo, 2015.

OLIVEIRA, A. B. M., et al. **Perfil de hemoglobinopatias em gestantes: distribuição espacial e análise temporal de 2013 a 2019 no estado do Piauí, Brasil.** Research, Society and Development, v.11, n.5, 2022.

OLIVEIRA, A. R. C. S. **Anemia falciforme: diagnóstico e tratamento – revisão da literatura.** Disponível em: https://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie_vermelha/anemia_falciforme/58.pdf. Acesso em: Abr., 2023.

PATRICIA.I. **O papel da biomedicina no diagnóstico e aconselhamento genético nos casos de anemia falciforme.** Curitiba, 2021. Disponível em: www**.**ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/31036/39714. Acesso em: Mai., 2023.

PEREIRA, H. T. L; ROCHA, A. M. **Anemia Falciforme: Uma Patologia Com Grande Abrangência E Pouca Orientação.** Psicologia e Saúde em debate, v. 4, n. Suppl1, p. 47-47, 2018.

REIS, C.D. et al. **A importância da triagem neonatal para detecção precoce da anemia falciforme.** Research, Society and Development, v.10, n.8, e38110817539, 2021. Acesso em: Mar., 2023.

SILVA, A. F. et al. **A importância da triagem neonatal: cartilha educativa teste do pezinho.** Juiz de Fora, 2020.

SILVA, N. C. H. et al. **PRINCIPAIS TÉCNICAS PARA O DIAGNÓSTICO DA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA.** Caderno De Graduação - Ciências Biológicas E Da Saúde - UNIT - PERNAMBUCO, 2017.

STOCK, L. C. **A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme.** Blumenau, 2022. Disponível em: http://dalfovo.com/ojs/index.php/reis/article/view/373/359. Acesso em: Abr., 2023.

TOLEDO, S. L. O. et al. **Avaliação da qualidade de vida de pacientes com Doença Falciforme.** Rev. méd. Minas Gerais, p. [1-8], 2020.

VARELLA, D. **Anemia Falciforme**, 2021.

VIRGINIO, E.D. **Anemia falciforme: revisão de literatura acerca da relevância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético para o tratamento.** P. 10-26**,** Alagoinhas, 2022. Acesso em: Mar., 2023.

ZANATTA, E. B. C. L. **Anemia falciforme do diagnóstico ao tratamento.** Ariquemes, 2015. Disponível em: https://repositorio.unifaema.edu.br/bitstream/123456789/402/5/EMILLE%20BEATRIZ%20COELHO%20LEAL%20ZANATTA.pdf**.** Acesso em: Abr., 2023.