



FACULDADE DE EDUCAÇÃO E MEIO AMBIENTE

DAIARA SCHMITZ DUPSKI

**ANEMIA FALCIFORME:
DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

ARIQUEMES – RO
2017

Daiara Schmitz Dupski

**ANEMIA FALCIFORME:
DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

Monografia apresentada ao curso de Graduação em Farmácia da Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA, como requisito parcial a obtenção do título de bacharelado em: Farmácia.

Prof^a. Orientador (a): Vera Lúcia Matias Gomes Geron

Ariquemes – RO

2017

FICHA CATALOGRÁFICA
Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
Biblioteca Júlio Bordignon – FAEMA

D943a DUPSKI, Daiara Schmitz.

Anemia Falciforme: diagnóstico e tratamento. / por Daiara Schmitz Dupski.
Ariquemes: FAEMA, 2017.

32 p.

Trabalho de Conclusão de Curso - Bacharelado em Farmácia - Faculdade
de Educação e Meio Ambiente - FAEMA.

Orientador (a): Profa. MSc. Vera Lúcia Matias Gomes Geron.

1. Farmácia. 2. Anemia Falciforme. 3. Doença Hereditária. 4.
Acompanhamento Médico. 5. Tratamento e Diagnóstico. I. GERON, Vera Lúcia
Matias Gomes. II. Título. III. FAEMA.

CDD: 615.4

Bibliotecário Responsável
EDSON RODRIGUES CAVALCANTE
CRB 677/11

DAIARA SCHMITZ DUPSKI

ANEMIA FALCIFORME: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Monografia apresentada ao curso de graduação em Farmácia, da Faculdade de Educação e Meio Ambiente como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em: Farmácia.

COMISSÃO EXAMINADORA

Prof^a. Orientadora .Ms. Vera Lúcia Matias Gomes Geron
Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA

Prof^a. Ms. André Tomaz Terra Junior
Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA

Prof^o. Ms. Clóvis Dervil Apparatto Cardoso Júnior
Faculdade de Educação e Meio Ambiente - FAEMA

Ariquemes, ____ de _____ 2017

AGRADECIMENTO

Primeiramente á Deus por ter me dado força de vontade e sabedoria para conquistar mais essa conquista em minha vida.

Ao apoio e a força que minha família vem me dando desde o inicio do curso e pelos dias que deixei de estar presentes com eles. E mesmo com tantas dificuldades fizeram o impossível para que vencesse essa jornada.

Ao meu esposo Jackson Willian, por ter me incentivado nos dias mais difíceis dessa jornada. Por ter me encorajado a não desistir. Por me ajudar a conciliar a rotina dos estudos e o trabalho do dia a dia.

Á todos os professores e colegas de curso, pois juntos trilhamos uma jornada importante de nossas vidas.

RESUMO

Anemia falciforme é uma doença hereditária caracterizada pela alteração dos glóbulos vermelhos do sangue, tornando-os parecidos com uma foice. Essas células têm sua membrana alterada e rompem-se mais facilmente, causando anemia. Tal mudança na estrutura das hemácias resulta em uma grande dificuldade do sangue transportar oxigênio por todas as partes do organismo. Causando assim as fortes crises de dores pela falta de oxigenação no sangue. Possui grande incidência na população brasileira, devido à grande miscigenação racial, sendo muito dominante entre negros e pardos e com grande ocorrência nas regiões Norte e Nordeste do Brasil. Um acompanhamento médico é essencial para um diagnóstico adequado e precoce, e para um tratamento apropriado da patologia, para assim amenizar a sintomatologia. O método empregado é um estudo de revisão de literatura. Objetivo desse trabalho foi descrever o tratamento e diagnóstico dessa patologia. Com esse estudo pode-se identificar os principais tipos de tratamento e diagnósticos e como um aconselhamento genético é essencial para casais que pretendem ter filhos.

Palavras-chave: Diagnóstico; doença falciforme; tratamento.

ABSTRACT

Sickle cell anemia is an inherited disease characterized by the alteration of red blood cells, making them look like a scythe. These cells have their membrane altered and rupture more easily, causing anemia. Such a change in the structure of the red blood cells results in a great difficulty for the blood to carry oxygen throughout the body. Thus causing the severe crises of pain due to the lack of oxygenation in the blood. It has a great incidence in the Brazilian population, due to the great racial miscegenation, being very dominant among blacks and browns and with great occurrence in the North and Northeast regions of Brazil. A medical follow-up is essential for an adequate and early diagnosis, and for an appropriate treatment of the pathology, in order to mitigate the symptomatology. The method used is a literature review study. The objective of this study was to describe the treatment and diagnosis of this pathology. With this study you can identify the main types of treatment and diagnoses and how genetic counseling is essential for couples intending to have children.

Keywords: Diagnosis; Sickle cell disease; treatment.

LISTA DE ABREVIATURA E SIGLAS

AF	Anemia Falciforme
CAR	República Centro Africana
HBs	Hemoglobina S
HU	Hidroxiuréia
CLAE	Cromatografia Líquida de Alta Eficiência
G6PD	Glicose -6 Fosfato Desidrogenado
HbA ₂	Hemoglobina Adulta Normal
HbF	Hemoglobina Fetal
HbS	Hemoglobina S Variante
HbSS	Hemoglobina SS Variante
HbSC	Hemoglobina SC Variante
MCAD	Acil-Coenzima Desidrogenase de Cadeias Médias
PH	Potencial Hidrogeniônico
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	10
2. OBJETIVO	12
2.1 OBJETIVO GERAL.....	12
2.2 OBJETIVO ESPECÍFICOS.....	12
3. METODOLOGIA	13
4. REVISÃO DE LITERATURA	14
4.1 CARACTERIZAÇÕES DA ANEMIA FALCIFORME	14
4.2 PRINCIPAIS MANIFESTAÇÕES	17
4.3 TIPOS DE DIAGNÓSTICOS	18
4.3.1 Hemograma	18
4.3.2 Teste do Pezinho.....	18
4.3.3 Diagnóstico Laboratorial.....	20
4.4 TIPOS DE TRATAMENTOS	22
4.5 REPERCUSSÕES DA DOENÇA FALCIFORME NA FAMÍLIA E A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO	24
CONSIDERAÇÕES FINAIS	26
REFERÊNCIAS	28

INTRODUÇÃO

O termo anemia falciforme engloba um grupo de anemias hemolíticas hereditárias que têm em comum a presença de hemoglobina “S” (HbS) nos eritrócitos. A HbS é uma variante da hemoglobina normal, a hemoglobina “A” (HbA), e originada devido a uma mutação genética que afeta uma das bases nitrogenadas do ácido desoxirribonucléico que compõe o gene que sintetiza a globina beta.(CASTILHOS, 2015).

Segundo o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), do Ministério da Saúde, nascem no Brasil 3.500 crianças por ano com doença falciforme (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 a 30.000 com DF.(FELIX, 2010).

Anemia falciforme possui grande incidência na população brasileira. A doença é dominante entre negros e pardos. Pela constituição racial da população brasileira, grande parte dos artigos sobre hemoglobinopatias no Brasil focalizam, sobretudo a hemoglobina S. Sua maior regularidade é ressaltada nas regiões norte e nordeste, que passaram por grande influência da raça negra na constituição étnica de sua população. (DUCATTI, TEIXEIRA, et al, 2001).

A maior incidência de casos de anemia falciforme acontece na capital da Bahia. Estima-se que sejam identificados em média 40 casos por mês e 600 casos por ano. Assim segundo informações da Associação Baiana das pessoas com anemia falciforme existem hoje, cerca de 270 mil pessoas com a mutação causadora da doença (APAE/SALVADOR, 2013).

As taxas de sobrevivência de crianças de Minas Gerais com anemia falciforme menores de 5 anos são comparáveis àquelas da América do Norte, da Europa e do Caribe apesar da existência relativamente recente do programa brasileiro de triagem neonatal de hemoglobinopatias.(HANKINS, 2010).

Segundo dados da Organização Americana de Saúde que citam o aumento da expectativa de vida das pessoas com anemia falciforme (de 10 para 50 anos), possível nas últimas décadas, após importantes intervenções preventivas e

terapêuticas, o que transforma a enfermidade em doença crônica. (CASTILHOS, 2015).

Devido a grande mortalidade entre crianças menores de 5 anos com anemia falciforme é necessário preocupar-se com um diagnóstico precoce, podendo assim melhorar o tempo e a qualidade de vida dos portadores da doença. Isso justifica a importância do estudo dessa patologia, já que a mesma constitui um grave problema de saúde pública.

2. OBJETIVO

2.1 OBJETIVO GERAL

Retratar sobre o diagnóstico e tratamento da anemia falciforme.

2.2 OBJETIVO ESPECÍFICOS

- Caracterizar a anemia falciforme.
- Relatar as principais manifestações.
- Identificar os sinais e sintomas.
- Enfatizar os tipos de tratamento
- Destacar as repercussões causadas nas famílias e a importância de um aconselhamento genético.

3. METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão literária, tendo como base investigação de livros, artigos em periódicos científicos e todos os documentos eletrônicos relevantes para o assunto em questão. As buscas foram realizadas com as seguintes plataformas de dados: Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Scientific Library Science (Scielo), além de livros disponíveis na Biblioteca Julio Bordignon, FAEMA, e sites especializados como: Ministério da saúde, Agência Nacional de Vigilância Sanitária.

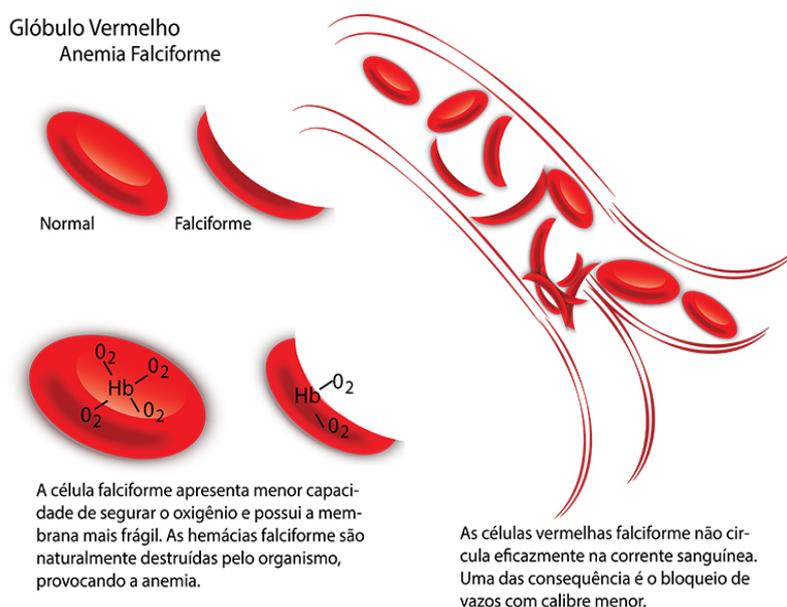
Para construção dos elementos textuais foram utilizados 4 livros, 2 manuais, 33 artigos como referência. O período de pesquisa do trabalho em questão foi de junho de 2016 á novembro de 2017. Esses dados foram classificados através de seleção do material pertinente, leitura e interpretação de dados. Os critérios de inclusão são todos os artigos que continham informações a respeito da doença falciforme, já como critérios de exclusão, estão os artigos que informaram sobre outros tipos de anemia.

4. REVISÃO DE LITERATURA

4.1 CARACTERIZAÇÕES DA ANEMIA FALCIFORME

A anemia falciforme é uma anemia hemolítica hereditária, caracterizada pela presença de células vermelhas com formato anormal (forma de foice), que são removidas da circulação e destruídas. A alteração de base nas células vermelhas e a presença de uma hemoglobina anormal (HbS), que quando desoxigenada, se torna relativamente insolúvel, formando agregados que distorcem sua forma e impedem seu fluxo no interior dos vasos sanguíneos. (YANAQUIZAWA, TABERENER, 2008). Como segue abaixo:

Figura 1: Alteração da morfologia das células vermelhas e a presença da hemoglobina anormal (Hbs).



Fonte: Glaudstone Agra, 2015.

Uma das características da doença é a sua variabilidade clínica, envolvendo desde pacientes com inúmeras complicações frequentes hospitalizações a outros quase assintomáticos. As manifestações clínicas são anemia crônica acompanhada por dores osteoarticulares, dores abdominais, infecções e infartes pulmonares, retardo no crescimento e na maturação sexual, acidente vascular cerebral e comprometimento crônico de múltiplos órgãos, sistemas ou aparelhos,

como o sistema circulatório, rins, olhos e pele, além do aparecimento de úlceras. (FRY, 2005).

A distribuição do gene S no Brasil é bastante heterogênea, dependendo da composição de afrodescendentes ou caucasóide da população. Assim, a prevalência de heterozigotos para a Hb S é maior nas regiões norte e nordeste (6% a 10%), enquanto nas regiões sul e sudeste a prevalência é menor (2% a 3%). (CANÇADO, JESUS, 2007).

Os portadores de anemia falciforme são assintomáticos nos primeiros seis meses de vida, isso ocorre devido à presença de hemoglobina fetal (HbF), isso em concentrações superiores às encontradas nos adultos, que é de 1% - 2%. Ocorre após esse período, a síntese das cadeias gama, formadoras da HbF, que é substituída pelas cadeias beta ocorrendo a estabilização na produção de globinas. Com isso, a HbS passa a ser produzida em maior quantidade, e o indivíduo perde a propriedade protetora da HbF. (LEAL, 2017).

A hemoglobina S não exerce a função de oxigenar o corpo de forma satisfatória, razão pela qual tais pessoas apresentam um quadro de anemia crônica. Nessas pessoas, as hemácias redondas se deformam e tomam a forma de meia lua ou foice. Essas células afoiçadas têm muita dificuldade de passar pelas veias, que levam o sangue para os órgãos, ocasionando seu entupimento e muitas dores, principalmente nos ossos. (BRASIL, 2007).

As hemácias em foices são mais rígidas e tendem a ficar estagnadas em órgãos em que a circulação é lenta. Com isso há anóxia, que, por sua vez, facilita a falcização de novas hemácias. Em consequências, formam-se verdadeiros trombos, que levam a enfarte do tecido adjacente. Esse enfarte é seguido de fibrose e até calcificação. (LORENZI, 2006)

Devido ao encurtamento da vida média das hemácias, pacientes com doenças falciformes apresentam hemólise crônica que se manifesta por palidez, icterícia, elevação dos níveis de bilirrubina indireta, do urobilinogênio urinário e do número de reticulócitos. A contínua e elevada excreção de bilirrubinas resulta, frequentemente, em formação de cálculos de vesícula contendo bilirrubinato. Entretanto, diferente das outras anemias hemolíticas, pacientes com doenças falciformes não costumam apresentar esplenomegalia porque, repetidos episódios de vaso-oclusão determinam fibrose e atrofia do baço. A destruição do baço é a principal responsável pela suscetibilidade aumentada a infecções graves

(septicemias). Sendo estas infecções a 1ª causa de morte em crianças menores de 5 anos. (BRASIL, 2002).

Nível	Fenômenos ou alterações
Molecular e Celular	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Mutação da hemoglobina ✓ Polimerização da Hb desoxigenada ✓ Falcização ✓ Alterações de membrana
Tecidos e órgãos	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Adesão celular ao endotélio ✓ Hipóxia local ✓ Isquemia ✓ Inflamação ✓ Lesão microvascular ✓ Ativação da coagulação ✓ Depleção do NO
Organismo Paciente	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Dor ✓ Anemia hemolítica ✓ Insuficiência de múltiplos órgãos

Fonte: Zago, Pinto, 2007.

Quadro 01: Alterações fitopatológicas em diferentes níveis nas doenças falciformes

O grau inflamatório crônico que ocorre nos pacientes com doença falciforme é decorrente de diversos fatores que se interligam e se retroalimentam, formando um ciclo inflamatório permanente. A dor no paciente falcêmico pode ser um sintoma agudo ou crônico. Na representação aguda, a dor está associada à isquemia tecidual aguda causada pela vaso-oclusão. Em situações mais graves, a dor em região torácica acompanhada de febre, dispnéia e hipoxemia assinalam a síndrome torácica aguda, complicação aguda com maior índice de mortalidade na doença falciforme. (ZAGO, PINTO, 2007).

Portadores do gene da hemoglobina S, homozigóticos ou heterozigóticos (SS, AS) parecem resguardados da infecção pelo *Plasmodium falciparum*. Diferentes patologias também estão correlacionadas com esta proteção, tais como deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase, alfa e betalassemia e persistência da hemoglobina fetal (HbF). (LORENZI, 2006).

4.2 PRINCIPAIS MANIFESTAÇÕES

A primeira sintomatologia nas crianças é a dactilite (ou síndrome mão-pé). Outras manifestações musculoesqueléticas podem ser proporcionais ou não, ou mesmo migratórias com eventual presença de aumento de volume, febre, eritema e calor local que acaba complicando muitas vezes o diagnóstico diferencial com a osteomielite, artrite séptica, sinovite e febre reumática. (BRASIL, 2006).

As manifestações oculares são representadas por alterações orbitárias, conjuntivais, uveais, papilares e retinianas. Com relação às alterações retinianas, podemos dividir a retinopatia por células falciformes em não proliferativa e proliferativa. Dentre as formas de anemia falciforme, os pacientes do tipo SS apresentam quadro clínico sistêmico mais severo do que os do tipo SC. (GARCIA, FERNANDES et al., 2002).

Nos adultos, as crises com maior frequência são dores nos ossos e complicações devido a danos ocorridos ao longo de sua vida, aos órgãos mais importantes, tais como o fígado, os pulmões, o coração e os rins. Na idade adulta também é comum o surgimento de úlceras (feridas) nas pernas, que são machucados graves de alta complexidade na cicatrização. (BRASIL, 2007).

A principal consequência da asplenia é o grande risco de infecções graves, especialmente por *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, *Neisseria meningitidis* e *Klebsiella* sp., entre outros, que produzem meningites ou septicemias graves associadas a elevada mortalidade. (ZAGOL, PINTO, 2007).

Infecções como pneumonias, meningite, osteomielite afetam os indivíduos com AF e por isso é necessária vigilância redobrada por parte da equipe clínica, pois pode ocorrer uma septicemia em menos de 24 horas. No tratamento destas infecções prevê-se o uso de penicilina do terceiro mês até o quinto ano de vida, de acordo com o protocolo de tratamento da AF. (KIKUCHI, 2007).

Aproximadamente a metade dos casos de micro infartos, o local acometido pela dor apresenta edemas e a região afetada tem um aumento da sensibilidade, também é evidenciada, febre, taquipnéia, náuseas, vômitos. A dor pode perdurar por poucas horas ou até semanas. Articulações e ossos são os locais mais suscetíveis às crises dolorosas, os demais locais são as regiões do tórax, braço e perna (BRASIL, 2006).

Os sinais de uma crise aguda podem ser desde eritema e calor, dor na articulação coxofemoral, febre, dor abdominal difusa e contínua e dor lombar intensa. (SILVA, 2015).

Os sinais e sintomas clínicos devem ser reduzidos e eliminados através do tratamento e deve existir um programa de acompanhamento com quesitos mínimos necessários ao sucesso da terapêutica. (RODRIGUES, FERREIRA, et al., 2009)

4.3 TIPOS DE DIAGNÓSTICOS

4.3.1 Hemograma

O hemograma pode revelar aumento de leucócitos e de plaquetas, dependendo da presença da infecção. Há alterações qualitativas dos eritrócitos, como policromasia, poiquilocitose, anisocitose, pontuação basófila, corpúsculos de Howell-Jolly, eritroblastos circulantes e hemácias em alvo. É frequente o achado de hemácias alongadas, lembrando já as formas em foice. (LORENZI, 2006)

4.3.2 Teste do Pezinho

O tempo e a qualidade de vida das pessoas com a doença dependem: (1) do diagnóstico feito pelo teste do pezinho, logo ao nascimento; (2) do início da atenção integral; e (3) do envolvimento da família com o conhecimento sobre a doença e a prática do tratamento proposto. Para os que não fizeram o teste do pezinho, existem o teste de afoçamento (teste de falcização) e o teste da mancha, como exames de triagem, e a eletroforese de hemoglobina, como exame confirmatório. (BRASIL, 2007).

Há três tipos de teste do pezinho: Básico, Ampliado e o Plus. No teste do pezinho básico, são pesquisadas as seguintes doenças: hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria e outras aminoacidopatias (citrulinemia, hiperglicemias, doença do xarope de bordo, hiperinsulinemia, hipermetioninemia, histinemia, hiperornitinemia, hidroxiprolinemia, hiperprolinemia, hiperargininemia, hipervalinemia, hiperfenilalaninemias, homocistinúria e tirosinemias). O teste ampliado detecta todas as doenças do teste Básico, mais hiperplasia adrenal congênita e fibrose cística. O plus identifica todas as doenças do teste ampliado, e ainda, galactosemia, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita. (REICHERT, PACÍFICO, 2003).

Há exames complementares que poderão ser agregados aos testes, Básico, Ampliado e Plus, ou mesmo solicitados individualmente ou em conjunto, que são: anemia falciforme, deficiência da G6PD (glicose-6 fosfato desidrogenase), AIDS, deficiência da MCAD (ACIL-CoA desidrogenases de cadeia média) e doenças infecciosas. O teste do pezinho completo, juntamente com os exames complementares, é realizado em laboratórios particulares. (REICHERT, PACÍFICO, 2003).

O “Teste do Pezinho” é uma estratégia para o diagnóstico precoce de algumas doenças congênitas que são quase sempre imperceptíveis ao exame médico no período neonatal, mas que evoluem desfavoravelmente, levando ao aparecimento de sequelas muitas vezes irreversíveis. (RODRIGUES, et al., 2009).

O diagnóstico precoce da anemia falciforme possibilita o acompanhamento da criança antes do surgimento da sintomatologia e suas complicações e permite iniciar a profilaxia antibiótica desde os 3 meses de vida, conjuntamente à vacinação contra germes encapsulados. Isso reduz de maneira significativa as mortes associadas a esta enfermidade, principalmente por problemas infecciosos. (DI NUZZO, FONSECA, 2004).

É preocupante a percentagem de mortalidade entre crianças menores de 5 anos com anemia falciforme, o que comprova a necessidade de um diagnóstico precoce para uma conseqüente iniciação de profilaxia adequada e seguimento ambulatorial regular. (SILVA, ROSANE L.L, 2015).

4.3.3 Diagnósticos Laboratoriais

Pode-se iniciar o diagnóstico da anemia falciforme com um eritrograma que pode mostrar uma anemia grave, acompanhado de uma investigação morfológica eritrocitária na proporção sanguínea corada, que normalmente apontará células afoiçadas.(BATISTA, 2008).

O diagnóstico laboratorial é feito através da eletroforese de hemoglobina. Como complementação pode ser realizada o hemograma para confirmar o baixo nível de hemoglobina, Prova de Falcização e Curva de Fragilidade. A eletroforese deve ser realizada nas amostras do sangue do cordão umbilical por do recém nascido, visando a fazer a triagem para doença falciforme em todos os recém-nascidos sob risco. (CANÇADO, JESUS, 2007).

O papel dos métodos de imagem na avaliação desses pacientes está relacionado, principalmente, ao diagnóstico e ao acompanhamento das complicações que podem surgir durante a vida, sobretudo aquelas de natureza vaso oclusiva. (YANAGUIZAWA, TABERNER et al., 2008).

O Teste de Falcização consiste em colocar o eritrócito a ser pesquisado, sob baixa tensão de oxigênio; o eritrócito contendo Hb S toma a forma de foice ou meia-lua. O metabissulfito de sódio reduz a tensão de oxigênio. Assim, quando uma solução de metabissulfito de sódio e adicionada ao sangue total, e essa mistura e lacrada entre lamina e lamínula, por meio de esmalte, os eritrócitos contendo Hb S se deformam. O Teste de Solubilidade é fundamentado na insolubilidade da Hb S no estado reduzido. (ZANATTA, 2009)

Os testes de falcização (pesquisa de drepanócitos) e de solubilidade são inespecíficos para o recém-nascido por levarem a resultados falso-negativos aos altos níveis de hemoglobina fetal e aos baixos níveis da hemoglobina S presentes nesta ocasião. Outros exames como hemograma, reticulócitos, estudo familiar (estudo do sangue dos pais) são úteis na diferenciação diagnóstica. (FERRAZ, MURÃO, 2007).

O teste de afoiçamento positivo (falcização) (utilizando como agente redutor o metabissulfito de sódio) ou o teste de solubilidade indicam a presença de

hemoglobina S, mas não fazem distinção entre anemia falciforme e o traço falciforme. (MESIANO, 2001).

A cromatografia líquida de alta desempenho (HPLC), estabelecida pelo sistema automatizado Variant (Bio-Rad), e um método que permite a detecção de anomalias da hemoglobina de forma rápida e precisa. A análise da hemoglobina por HPLC tem a vantagem de quantificar Hb F e Hb A2, juntamente com hemoglobinas variantes, sendo um sistema altamente reprodutível, tornando-se uma excelente tecnologia para análise de hemoglobinas variantes; e hemoglobinopatias juntamente com as talassemias. (ZANATTA, 2009).

A análise das hemoglobinas constitui importante método diagnóstico para estudo das anemias hemolíticas e talassemias determinadas congenitamente. Através da eletroforese em pH alcalino e do HPLC também são determinados os padrões normais (Hb AA) e de patologias como persistência hereditária de Hb Fetal, b-Talassemia, a-Talassemia e outras entidades clínicas diversas. A metodologia de eletroforese de Hb em pH ácido é usada para confirmação ou diferenciação de algumas frações de hemoglobinas encontradas em eletroforese de pH alcalino. (PARDINI, 2002)

A focalização isoelétrica é um método com maior capacidade de resolução que a eletroforese de hemoglobina (Hb) em acetato de celulose e tem sido desenvolvida também para triagem e diagnóstico das hemoglobinopatias, embora seja um método mais arriscado e demorado. Esse método consiste no emprego de um apoio com gradiente de potencial hidrogeniônico (pH) pré formulado e as mobilidades das frações hemoglobínicas são fundamentadas no seu ponto isoelétrico, o que permite o isolamento de pontos isoelétricos de diferença de 0,001 unidades de pH. Assim, as hemoglobinopatias são mais bem diferenciadas em pH entre 6 e 8. (BRASIL, 2016)

Para um diagnóstico laboratorial completo, é importante a realização do hemograma e do estudo familiar. (BRASIL, 2012).

4.4 TIPOS DE TRATAMENTOS

Não há tratamento específico das doenças falciformes. Existem assim medidas paliativas com o objetivo de minimizar as consequências da anemia crônica, crises de falcização e susceptibilidade às infecções são fundamentais na terapêutica destes pacientes. Estas medidas incluem boa nutrição; profilaxia, diagnóstico e terapia precoce de infecções; manutenção de boa hidratação e evitar condições climáticas adversas. Além disso, acompanhamento ambulatorial 2 a 4 vezes ao ano e educação da família e paciente sobre a doença são essenciais para obtenção do bem-estar social e mental. (BRASIL, 2002).

Inúmeros estudos têm citado a eficácia da hidroxiuréia (HU) em portadores de anemia falciforme por estabelecer uma melhora clínica e hematológica pela redução da incidência de episódios vasos-oclusivos. Esta droga é indicada para pacientes, incluindo crianças, com três ou mais episódios de crises vaso-oclusivas com necessidade de atendimento médico; uma crise torácica aguda recidivante; uma ou mais acidentes vasculares encefálicos; priapismo repetitivo e anemia grave e persistente, nos últimos 12 meses. (SILVA, SHIMAUTI, 2006).

A administração de hidroxiuréia em crianças falcêmicas tem sido extremamente proveitosa, visto que a terapia transfusional por longo prazo pode gerar riscos de sobrecarga de ferro, aloimunizações e transmissão de infecções virais. Realizando a redução de 80% da frequência de transfusão sanguínea na população pediátrica e prevenindo potencialmente a lesão de órgãos. (SILVA, SHIMAUTI, 2006). No quadro 1 podemos ver as formas de tratamento mais aplicadas para anemia falciforme:

<p>Hidroxiuréia</p> <p>Usada para diminuir as crises dolorosas, e aumentar a produção de hemoglobina fetal (HbF), de 15 a 20%, este aumento diminui as crises e manifestações clínicas;</p>
<p>Profilaxia com penicilina</p> <p>Esta medida profilática imunizadora (preventiva de infecções) deve ser empregada em crianças com anemia falciforme, desde o segundo mês de vida até os cinco anos</p>
<p>Antibioterapia sistêmica</p> <p>O emprego de antibióticos é necessário, pois a maior causa de hospitalização e óbito na anemia falciforme é por infecção bacteriana.</p>
<p>Analgesia</p> <p>Dipirona, paracetamol, ácido acetilsalicílico, ibuprofeno são utilizados em crises dolorosas vaso oclusivas. Às vezes é necessário o uso de morfina e codeína.</p>

Fonte: **Souza, 2009.**

Quadro 1 – Medicamentos usados para tratamento das dores causadas pela anemia falciforme.

O tratamento indicado para todos os pacientes é a prática de limpeza da úlcera diária, o descanso e a elevação do membro afetado. O emprego de curativos, de tratamentos cirúrgicos, medicações excepcionais ou transfusões devem ser analisadas a cada caso. O uso de antibióticos sistêmicos só está indicado em infecção da pele sã ao redor da úlcera. (PALADINO, 2007).

Infecções como pneumonias, meningite, osteomielite afetam os indivíduos com AF e por isso é necessária atenção redobrada por parte da equipe clínica, pois pode ocorrer uma septicemia em menos de 24 horas. No tratamento destas infecções prevê-se o uso de penicilina do terceiro mês até o quinto ano de vida, de acordo com o protocolo de tratamento da DF. (KIKUCHI, 2007).

Alguns cuidados gerais para pacientes básicos necessários com a anemia falciforme: evitar temperaturas extremas, evitar estresses, ter uma dieta balanceada, ter quotas adequadas de alimentos ricos em ácido fólico, ingestão adequada de líquidos; Repouso no leito durante as crises, atividades físicas conforme a tolerância; Vacinas, tais como a antipneumocócica polivalente e a vacina Haemophilus

influenzae B, medicamentos anti-infecciosos; Suplementos de ferro, transfusões de concentrado de hemácias, sedação e administração de analgésicos, oxigenoterapia e hidratação substancial por via oral; (JACOBSON, 2007).

4.5 REPERCUSSÕES DA DOENÇA FALCIFORME NA FAMÍLIA E A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O cotidiano de uma pessoa com filho portador de anemia falciforme sofre mudanças imutáveis, com as quais a pessoa interage. Essas mudanças exigem comando constante da situação vivenciada. Portanto, as famílias devem descobrir o significado que a doença tem e definir qual a percepção e os comportamentos relacionados com a situação, com o propósito de se manter uma vida prazerosa. (GUIMARÃES, et al, 2009).

A compreensão perante as famílias destes pacientes é necessária em relação à necessidade de intervenção precoce com medicações, nutrição adequada, suplementação com ácido fólico e elevada ingestão hídrica, as quais são medidas relativamente simples que podem ser orientadas em unidades básicas de saúde e que possuem impacto na história natural da doença. (CASTILHOS, 2015).

As pessoas que se deparam com o risco de gerar filhos com síndromes falciformes têm o direito de serem informadas com o aconselhamento genético, a respeito dos aspectos hereditários e demais conotações clínicas dessas doenças. Diversos aspectos da transferência de informações precisam ser considerados, tanto o emocional quanto intelectual, dos indivíduos orientados. (BRASIL, 2002)

O aborto por anomalia fetal, no Brasil, é crime, as sessões de aconselhamento genético acontecem de preferência no período neonatal para fins de diagnóstico ou de uma programação reprodutiva futura, ou em centros de doação de sangue após a realização dos exames obrigatórios pré-doação. Os protocolos de triagem para os doadores de sangue incluem, além de exames para doenças infectocontagiosas, testes para apontar alterações genéticas que interferem na propriedade do sangue, como é o caso do traço falciforme. (DINIZ, GUEDES, 2005).

A identificação de hemoglobinas anormais em recém-nascidos permite o diagnóstico precoce de portadores de anemia falciforme, impedindo ou diminuindo as dificuldades clínicas da doença, particularmente as infecções pneumocócicas que

compõem uma das principais causas das mortes nesses pacientes. (ARAUJO, et al., 2004).

Além da crescente difusão do aconselhamento genético, o governo federal empenhou-se também em políticas nacionais educativas e, nos anos 90 formou um grupo de trabalho para a elaboração do Programa Anemia Falciforme.(ALMEIDA, 2017).

O aconselhamento genético apresenta, no entanto, importantes efeitos psicológicos, sociais e jurídicos, ocasionando um alto nível de responsabilidade às instituições e aos profissionais que os oferecem. Por isso é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais com experiência, dentro dos mais rígidos padrões éticos e científicos. (RAMALHO, 2003).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A anemia falciforme teve uma grande miscigenação no Brasil, porém acomete mais as regiões do Norte e Nordeste. Comprovando assim que a mistura étnica dos afrodescendentes nessas regiões foram maiores do que nas outras. Com maior incidência em negros e pardos.

De todos os diagnósticos disponíveis para anemia falciforme os mais relevantes são: o eritrograma, eletroforese da hemoglobina e hemograma. E temos ainda o teste do pezinho que é feito após o nascimento da criança, logo nos primeiros dias de vida. Sendo a melhor estratégia quando se pretende aprimorar o tempo e a qualidade de vida dos portadores da doença falciforme.

Mesmo com diversas intervenções preventivas e terapêuticas e até mesmo programas de triagem, a anemia falciforme é considerada uma doença crônica, que por sua vez constitui um grave problema de saúde pública não só no Brasil como também em outros Países.

Apartir dos métodos de tratamentos disponíveis para anemia falciforme, com o objetivo de aliviar as crises vaso-oclusivo pode-se mencionar o uso da hidroxiuréia, antibióticos e analgésicos, já que a mesma não possui cura até o presente momento. Existem ainda as transfusões de medula óssea como meio de tratamento, que por sua vez não é recomendado devido seu auto risco de gerar infecções nos pacientes, possibilitando o seu agravamento, podendo levar até a morte do paciente.

A necessidade de um aconselhamento genético para casais que pretendem ter filhos é essencialmente para prepará-los psicologicamente e para que eles tenham conhecimento das diversas intervenções medicamentosas, internações hospitalares e dos gastos existentes. Orientando-os ainda sobre o cronograma de vacinação existente para pacientes falcêmicos como meio de imunização para possíveis complicações que a anemia pode desencadear. Por isso essas orientações devem ser feitas por profissionais capacitados que devem considerar questões psicológicas e sociais e jurídicas.

Talvez as medidas utilizadas para que a doença se torne conhecida não sejam tão efetivas. Sendo necessária uma conscientização maior da sociedade, mostrando-as como essa patologia gera um problema de saúde público que afeta boa parte da sociedade, principalmente aqui no Brasil.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, Maria Cristina P. E., SERAFIM, Édvis S. S. et al **Prevalência de hemoglobina anormais em recém-nascidos da cidade de Natal**, Rio Grande do Norte, Brasil, Natal-RN.2004, disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v20n1/27.pdf> Acesso em 21 de dezembro de 2016.

ALMEIDA, Renata A. **Anemia falciforme e abordagem laboratorial: uma breve revisão de literatura**. Araras-SP, 2017, disponível em: <http://www.rbac.org.br/wp-content/uploads/2017/08/RBAC-vol-49-2-2017-ref.-530-finalizado.pdf>. Acesso em 24 de novembro de 2017.

APAE/SALVADOR. **Incidência de anemia falciforme no Estado da Bahia**. 2013. Disponível em: www.apaesalvador.org.br. Acesso em 31 de outubro de 2017..

BRASIL, Agência Nacional de Vigilância Sanitária. **Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes**, 1º ed. ANVISA, Brasília, 2002, disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/diagnostico.pdf> Acesso em 02 de dezembro de 2016.

BRASIL, **Doença falciforme: úlceras: prevenção e tratamento** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Brasília:Ministério da Saúde, 2012. Acesso em 24 de Novembro de 2017.

BRASIL. Secretária de Atenção à Saúde. **Manual da Anemia Falciforme para a População**. Texto de Joice A. J, Paulo Ivo C. A Silma Maria A. M. Brasília/DF: Editora do Ministério da Saúde, 2007. p24. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/editora>. Acesso em 20 de outubro de 2017.

BRASIL, Secretaria de atenção à saúde. **Manual de Condutas Básicas na Doença Falciforme**, 1º ed. Ministério da saúde, Brasília, DF. 2006, disponível em:

<http://www.riocomsaude.rj.gov.br/Publico/MostrarArquivo.aspx?C=Y0%2BUI9IsUXc%3D> Acesso em 04 de dezembro de 2016.

BRASIL, Secretária de atenção à saúde. **Orientações para diagnóstico e tratamento das Talassemias Beta**, 1^o ed. Ministério da saúde. Brasília, DF. 2016, disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/orientacoes_diagnostico_tratamento_talassemias_beta.pdf . Acesso em 08 de novembro de 2017.

BATISTA, Amanda, ANDRADE, Tania C. **Anemia Falciforme: Um problema de saúde pública no Brasil**, Brasília-DF, 2008, disponível em: <<https://www.publicacoesacademicas.uniceub.br/cienciasaude/article/download/547/367> >. Acesso em 04 de novembro de 2017.

CANÇADO, Rodolfo D, JESUS, Joíce A., A doença falciforme no Brasil, São Paulo. **Rev. bras. hematol. hemoter.** 2007; vol. **29** n.3, pp.203-206, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a02.pdf>.> Acesso em 24 de maio de 2016.

CASTILHOS, Livia G. BRAUN, Josiane B.S et al. **Atenção primária e doença dalciforme: uma revisão sobre o papel do gestor**. Santa Maria-RS, 2015, disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/revistasaude/article/viewFile/15072/pdf>. Acesso em 25 de novembro de 2017.

DINIZ, Débora, GUEDES, Cristiano, **Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme**, Brasília-DF. 2005, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/csp/v21n3/08.pdf>> Acesso em 08 de fevereiro de 2017.

DI NUZZO, Dayana V. P., FONSECA, Silvana F., **Anemia falciforme e infecções**, 2004, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/%0D/jped/v80n5/v80n5a04.pdf>> . Acesso em 26 de maio de 2016.

DUCATTI, Ricardo P. TEIXEIRA, Antonio E.A. et al Investigaç o de hemoglobinopatias em sangue de cord o umbilical de rec m – nascidos do Hospital de Base de S o Jos  do Rio Preto, **Rev. bras. hematol. hemoter**, 2001; dispon vel em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v23n1/13286.pdf>>. Acesso 11 outubro de 2017.

FELIX, Andreza Ap. SOUZA, Helio M., **Aspectos epidemiol gicos e sociais da doena falciforme**, Uberaba-MG, 2010, dispon vel em: <http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v32n3/aop72010.pdf>. Acesso em 31 de outubro de 2017.

FERRAZ, Maria Helena C., MUR O, Mitiko, **Diagn stico laboratorial da doena falciforme em neonatos e ap s o sexto m s de vida**, Belo Horizonte - MG. 2007, dispon vel em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a05.pdf>>. Acesso em 06 de fevereiro de 2017.

FRY, Peter H., O significado da anemia falciforme no contexto da pol tica racial do governo brasileiro 1995-2004. Rio de Janeiro-RJ. 2005, dispon vel em <http://www.scielo.br/pdf/hcsm/v12n2/06.pdf> Acesso em 26 de Novembro de 2017.

GARCIA, Carlos Alexandre A., FERNANDES, Maria Z lia. **Achados fundosc picos em crianas portadoras de anemia falciforme no estado do Rio Grande do Norte**, Natal-RN. 2002, dispon vel em: <<http://www.scielo.br/pdf/abo/v65n6/13810.pdf>>. Acesso em 10 de dezembro de 2016.

GLAUSTONE, Agra. **Anemia Falciforme**. Campina Grande-PB. 2015, dispon vel em: <<http://glaudstoneagra.blogspot.com.br/2015/10/anemia-falciforme.html>.> Acesso em 24 de novembro de 2017.

GUIMAR ES, Tania M.R, MIRANDA, Wagner L. and TAVARES, M rcia M F., O cotidiano das fam lias de crianas e adolescentes portadores de anemia falciforme, **Rev. Bras. Hematol. Hemoter**. 2009, vol.31, n.1, pp.9-14. E pub Mar 06, 2009, dispon vel em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v31n1/aop0209.pdf>.> Acesso em 25 de maio de 2016.

HANKINS, Jane, **Assistência médica de qualidade para a anemia falciforme: já chegamos lá?**,2010, disponível em:<<http://www.scielo.br/pdf/jped/v86n4/a02v86n4.pdf>> Acesso em 26 de novembro de 2017.

JACOBSON, Roxane.,**Doenças:Da Sintomatologia ao Plano de Alta**, 1° vol.,ed. Rio de Janeiro:Guanabara Koogan,2007.

KIKUCHI, Berenice A., **Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica**, São Paulo, SP. 2007, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a27.pdf> >Acesso em 10 de dezembro de 2016.

LORENZI, Therezinha F., Propedêutica e Clínica, **MANUAL DE HEMATOLOGIA**, 4°. Ed. Rio de Janeiro: Guanabara, 2006.

MESIANO,Carlos A.M, Anemia Falciforme Fundamentos Teóricos e Práticos,Brasília.2001,disponível em: <<http://repositorio.uniceub.br/bitstream/235/8651/1/9660708.pdf>> Acesso em 27 de novembro de 2017.

PARDINI, Hermes.,**MANUAL DE EXAMES**.Belo Horizonte MG:Laboratório de patologia Hermes Pardini,2002.

PALADINO, Silvia F., **Úlcera de membros na anemia falciforme**, São Paulo-SP. 2007, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a19.pdf>> Acesso em 06 de fevereiro de 2017.

RAMALHO, Antonio S.,MAGNA,Luíz A.,et al. **A Portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil**,2003,disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/%0D/csp/v19n4/16867.pdf>> Acesso em 31 de outubro de 2017.

REICHERT, Altamira P.S., PACÍFICO, Valquíria C., **Conhecimento de mães quanto à importância do teste do pezinho**, 2003, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reben/v56n3/a03v56n3.pdf>> Acesso em 30 de novembro de 2016.

RODRIGUES, Daniela O. W, FERREIRA, Mônica C. B., PEREIRA, Patrícia M. et al. **Diagnóstico histórico da triagem neonatal para doença falciforme**, Juiz de Fora, MG.2009, disponível em: <<https://aps.ufjf.emnuvens.com.br/aps/article/view/433/295>> Acesso em 14 de janeiro de 2017.

SILVA, Dária G., MARQUES, Isaac R., Intervenções de enfermagem durante crises algúicas em portadores de Anemia Falciforme, **Rev Bras de Enferm**, Brasília.2006, vol. 60, n.3, pp.327-330.E pub em maio-junho de 2007, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reben/v60n3/a15.pdf> > Acesso em 14 de janeiro 2017.

SILVA, Michelle C., SHIMAUTI, Eliana L. T., **Eficácia e toxicidade da hidroxiuréia em crianças com anemia falciforme**, 2006, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v28n2/v28n2a16>>. Acesso em 26 de maio de 2016.

SILVA, Rosane L.L.,**Anemia Falciforme: A contribuição do profissional Farmacêutico no Diagnóstico e tratamento**,2015,Recife-PE,disponível em: <<http://www.cceursos.com.br/img/resumos/farmacia/tcc-impresao.pdf>> .Acesso em 11 de outubro de 2017.

SOUZA, J.C. **Hematologia**. 26ª Ed. Apostila publicada em abril de 2009.

YANAGUIZAWA, Matiko, TABERNER, GUSTAVO S. et al. **Diagnóstico por Imagem na Avaliação da Anemia Falciforme**, São Paulo, SP.2008, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbr/v48n2/07.pdf> >.Acesso em 30 de novembro de 2016.

ZAGO, Marco A., PINTO, Ana Cristina S., **Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos**, Ribeirão Preto, SP. 2007, disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a03.pdf>> .Acesso em 04 de dezembro de 2016.

ZANATTA, Talita, MANFREDIN, Vanuza., **Comparação entre métodos laboratoriais de diagnóstico de doença falciforme**, Newlab. 2009. Disponível em: <<http://www.anemiafalciforme-angola.org/homepage/images/DOCUMENTOS/400.pdf>>. Acesso em 06 de Novembro de 2017.