

INSTITUTO NACIONAL DE ENSINO SUPERIOR E PESQUISA

CENTRO DE CAPACITAÇÃO EDUCACIONAL

JULLY RAFAELLA LIMA DA ROCHA

**AVANÇOS DAS POLÍTICAS PÚBLICAS PARA A ANEMIA
FALCIFORME NO BRASIL**

RECIFE

2015

JULLY RAFAELLA LIMA DA ROCHA

**AVANÇOS DAS POLÍTICAS PÚBLICAS PARA A ANEMIA
FALCIFORME NO BRASIL**

Monografia apresentada ao Instituto Nacional de Ensino Superior e Pesquisa e Centro de Capacitação Educacional, como exigência do Curso de Pós-Graduação Lato Sensu em Hematologia e Hemoterapia Laboratorial.

Orientadora: Prof^ª Dr^ª Karla Melo Ferreira da Silva

RECIFE

2015

R672a ROCHA, July Rafaella Lima da

Avanços das políticas públicas para a anemia Falciforme no Brasil / July Rafaella Lima da Rocha - Recife, 2015.

Curso de pós- graduação, Centro de Capacitação Educacional - CCE Cursos, em Hematologia e Hemoterapia Laboratorial

Orientador: Karla Melo Ferreira da Silva

1. Anemia Falciforme 2. Aconselhamento Genético 3. Bioética 4. Tratamento

CDU 616.15

JULLY RAFAELLA LIMA DA ROCHA

**AVANÇOS DAS POLÍTICAS PÚBLICAS PARA A ANEMIA
FALCIFORME NO BRASIL**

Monografia para obtenção do grau de Especialista em Hematologia e
Hemoterapia Laboratorial.

Recife, ___ de _____ de 2015.

EXAMINADOR:

Nome:

Titulação:

PARECER FINAL:

RESUMO

A anemia falciforme, uma das doenças genéticas de maior importância epidemiológica no Brasil e no mundo, caracteriza-se por mutação pontual (GAG-GTG) no gene da globina beta da molécula da hemoglobina, acarretando substituição de aminoácido ácido glutâmico por valina, originando a hemoglobina S mutante. Com características físico-químicas modificadas, as moléculas da hemoglobina S podem sofrer polimerização, ocasionando deformação dos glóbulos vermelhos ou falcização, denominação consequente à produção de células em forma de foice, clássicas da anemia falciforme. Esta revisão bibliográfica tem por objetivo descrever os aspectos, características e definições estruturais da Anemia Falciforme, bem como sua projeção nos avanços das políticas públicas no Brasil, buscando relacionar a Anemia Falciforme, como seu surgimento, suas incidências, como também os aspectos genéticos vivenciados, vislumbrando todo um panorama de construção diagnóstica, para assim delimitar e estruturar uma intervenção para realizar um tratamento eficaz, levando-se em consideração alguns pontos específicos, que visam conceituar as características gerais. Observando-se como ocorre a incidência da Anemia Falciforme, bem como afeta a população brasileira e mundial, conhecendo a partir dessa elucidação a importância das políticas públicas para o diagnóstico precoce e o tratamento adequado da anemia. Os principais resultados encontrados estão correlacionados com anemia falciforme em que nos dias atuais tem aumentado bastante a sua incidência no Brasil, mas as políticas públicas relacionadas a diagnóstico, aconselhamento genético e tratamento encontram-se em processo de melhorias.

Palavras-chave: Anemia Falciforme; Aconselhamento Genético; Bioética; Tratamento.

ABSTRACT

Sickle cell anemia, genetic diseases most epidemiological importance in the world and in Brazil, characterized by point mutation (GTG-GAG) in the gene for beta globin from hemoglobin molecule resulting in amino acid substitution glutamic acid for valine, yielding the hemoglobin S mutant. With modified physico-chemical characteristics of Hb S molecules can undergo polymerization, resulting in deformation or sickling of red blood cells, resulting in the production of denomination cells in a sickle shape, classic of sickle cell anemia. This literature review aims to describe aspects, structural characteristics and definitions of sickle cell disease as well as its projection in the advances of public policies in Brazil, trying to relate the Sickle Cell Anemia, such as its appearance, its implications, as well as genetic aspects experienced, envisioning an entire panorama of diagnostic construction, so as to delimit and structure an intervention to make effective treatment, taking into account some specific points that aim to conceptualize the general characteristics. Observing as is the incidence of sickle cell disease and affects the Brazilian and world population, knowing from that elucidate the importance of public policies for early diagnosis and proper treatment of anemia. The main findings are correlated with sickle cell anemia in which nowadays has greatly increased its incidence in Brazil, as well as analyze the primary and main issues, both highlighting the issue of diagnosis, prevention, treatment, among others..

Keywords: sickle cell anemia; Genetic counseling; Bioethics; Treatment.

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ANVISA Agência Nacional de Vigilância Sanitária
AVC Acidente vascular cerebral
BPC Benefício de Prestação Continuada
CEP Comitê de Ética em Pesquisa
DF Doença Falciforme
Hb Hemoglobina
HbA Hemoglobina normal
HbAS Traço falciforme
HbF Hemoglobina fetal
HEMOPE Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco
IBGE Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
INEP Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais Anísio Teixeira
ISC Instituto de Saúde Coletiva
IT Itinerário Terapêutico
OMS Organização Mundial de Saúde
PAF Programa de Anemia Falciforme
PAPDF Programa de Atenção às Pessoas com Doença Falciforme
PNAIPDF Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme
PNTN Programa Nacional de Triagem Neonatal
SIDRA Sistema IBGE de Recuperação Automática
SUS Sistema Único de Saúde

SUMÁRIO

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

1. INTRODUÇÃO.....	9
1.1 JUSTIFICATIVA.....	11
1.2 OBJETIVOS.....	11
1.2.1 Objetivo Geral.....	11
1.2.2 Objetivos Específicos.....	11
2. METODOLOGIA.....	12
3. REFERENCIAL TEÓRICO.....	13
3.1 Características gerais da anemia falciforme.....	13
3.2 Incidência no Brasil.....	16
3.3 Sinais e Sintomas.....	19
3.4 Prevenção e Tratamento.....	20
3.5 Diagnóstico.....	23
4. CONCLUSÃO.....	26
REFERÊNCIAS.....	27
ANEXO.....	28
DECLARAÇÃO DE DIREITOS AUTORAIS	

1. INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença genética e hereditária, predominante em negros, mas que pode manifestar-se também nos brancos. Ela se caracteriza por uma alteração nos glóbulos vermelhos, que perdem a forma arredondada e elástica, adquirem o aspecto de uma foice (daí o nome falciforme) e endurecem, o que dificulta a passagem do sangue pelos vasos de pequeno calibre e a oxigenação dos tecidos. (SANTOS, 2009)

As hemácias falciformes contêm um tipo de hemoglobina, a hemoglobina S, que se cristaliza na falta de oxigênio, formando trombos que bloqueiam o fluxo de sangue, porque não têm a maleabilidade da hemácia normal. (REZENDE et al., 2009)

A incidência deste tipo de anemia afeta significativamente a vida das pessoas, pois os pacientes precisam de constante acompanhamento e cuidados especiais, além de afetar a rotina da família e da escola na qual esteja inserido. (SANTOS, 2009).

A forma comum da Anemia Falciforme (HbSS) acontece quando uma criança herda um gene da hemoglobina falciforme da mãe e outro do pai. É necessário que cada um dos pais tenha pelo menos um gene falciforme, o que significa que cada um é portador de um gene da hemoglobina falciforme e um gene da hemoglobina normal.

Como a condição de portador do traço falciforme é um estado benigno, muitas pessoas não estão cientes de que o possuem. Quando duas pessoas portadoras do traço falciforme resolvem ter filhos(s), é importante que saibam que para cada gestação há possibilidade de um para quatro de que a criança tenha doença falciforme; há possibilidade de uma em duas de que a criança tenha o traço da falciforme e a chance de um em quatro de que tenha a hemoglobina normal. (SANTOS, 2009)

A anemia falciforme, uma das doenças genéticas de importância epidemiológica no Brasil e no mundo caracteriza-se por mutação pontual (GAG-GTG) no gene da globina beta da molécula da hemoglobina, acarretando substituição de aminoácido ácido glutâmico por valina na cadeia beta, originando a hemoglobina S mutante. Com características físico-químicas modificadas, as moléculas da hemoglobina S podem sofrer polimerização, ocasionando deformação dos glóbulos vermelhos ou falcização, denominação conseqüente à produção de células em forma de foice, clássicas da anemia falciforme (DINIZ et al., 2009).

A doença manifesta-se, tipicamente, por anemia hemolítica crônica, crises dolorosas agudas osteoarticulares e abdominais, decorrentes da oclusão da microvasculatura com isquemia tecidual, além de lesões orgânicas crônicas com asplenia funcional, vasculopatia cerebral, insuficiência renal, pulmonar e cardíaca (DINIZ et al., 2009).

Segundo o Ministério da Saúde do Brasil, o gene pode ser encontrado em frequências de 2% a 6% nas regiões do país, aumentando para 6% a 10% na população afrodescendente brasileira. Sendo assim, representam cerca de 8% dos negros, mas devido à intensa miscigenação historicamente ocorrida no país, pode ser observada também em pessoas de raça branca ou parda. No Nordeste do Brasil, a prevalência do gene é de 3%, chegando a 5,5% no estado da Bahia. Em Pernambuco estima-se uma prevalência de 3,5%, segundo estudo realizado em maternidades públicas do estado (GUIMARAES; MIRANDA; TAVARES, 2009).

No Brasil, observou-se que 78,6% dos óbitos devidos à doença falciforme ocorreram até os 29 anos de idade, e 37,5% concentraram-se nos menores de nove anos. A elevada letalidade, que abrange especialmente jovens, reflete a gravidade da doença (LOUREIRO; ROZENFELD, 2005).

A hipótese mais comum entre os geneticistas para o desenvolvimento do traço da anemia falciforme seria a de que se trata de um evento de seleção natural em seres humanos cuja forma heterozigótica oferece proteção parcial à malária. Disso decorre que a anemia falciforme pode ser encontrada nas populações cujos ancestrais são provenientes de regiões onde a malária apresenta ou apresentou padrão endêmico da doença (LAGUARDIA, 2006).

Este trabalho tem importância relevante, pois visa compilar os mais diversos e recentes estudos sobre a Anemia Falciforme, buscando acrescentar esclarecimentos sobre a doença, suas características, incidência na população, e grupo mais afetado.

1.1 JUSTIFICATIVA

A pesquisa realizada procura acenar para melhores condições de vida por parte dos doentes, mostrando que cabe principalmente ao Estado promover políticas que atendam as necessidades, fazendo com que se cumpra o princípio da dignidade humana previsto na Constituição Federal, que é também o direito a saúde e a vida.

Inerente ao profissional de saúde conhecer os reflexos da patologia na vida do paciente e seus entes próximos, assim como na sociedade como um todo. Visa-se conhecer os aspectos da doença que poderiam ser suavizados por meio de ações sócio científicas.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo Geral

Descrever os avanços das políticas públicas para a Anemia Falciforme no Brasil.

1.2.2 Objetivos Específicos

- Conceituar as características gerais da Anemia Falciforme;
- Verificar como a incidência da Anemia Falciforme afeta a população brasileira e mundial;
- Conhecer a importância das políticas públicas para o diagnóstico precoce e o tratamento adequado da anemia.

2. METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão de literatura enfocando a importância do conhecimento quanto à Anemia falciforme, descrevendo os avanços das políticas públicas para a Anemia Falciforme no Brasil. Visando também de tal modo, conceituar as características gerais, verificando como a incidência afeta a população brasileira e mundial, assim conhecendo a importância das políticas públicas para o diagnóstico precoce e o tratamento adequado. Para fomentar a construção da revisão, foram realizadas buscas em artigos de revistas indexadas em acervos eletrônicos como os sites da Scientific Electronic Library Online (SciELO), Banco de Dados da Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e no National Center for Biotechnology Information (NCBI).

Após consultas, identificou-se as palavras-chaves seguindo o padrão escolha para indexação: anemia falciforme (sickle cell anemia), aconselhamento genético (genetic counseling), bioética (bioethics), tratamento (treatment).

A pesquisa considerou artigos publicados entre os anos de 2003 e 2015, incluindo publicações no idioma em português e inglês; além de uma análise exploratória para o reconhecimento dos artigos que interessavam à pesquisa de maneira geral. Entretanto, em virtude da escassez de artigos encontrados nas bases acima citadas e dada a importância das informações referentes a este tema, houve a necessidade de incluir artigos com datas além do estabelecido para esta revisão.

3. REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 Características gerais da anemia falciforme

A anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia, onde uma cadeia anormal de hemoglobina (Hb S) é produzida. A expressão clínica da homozigose do gene da hemoglobina S configura-se como um problema de saúde pública no Brasil por ser a doença hereditária de maior prevalência no país. (SANTOS, 2009).

É uma anemia hereditária caracterizada pela presença de eritrócitos em forma de foice e pela hemólise acelerada devida à substituição de um único aminoácido da cadeia beta da hemoglobina. Os indivíduos homozigotos afetados apresentam anemia grave (anemia falciforme), enquanto os heterozigotos (que têm o caráter falciforme) normalmente não apresentam sintomatologia.

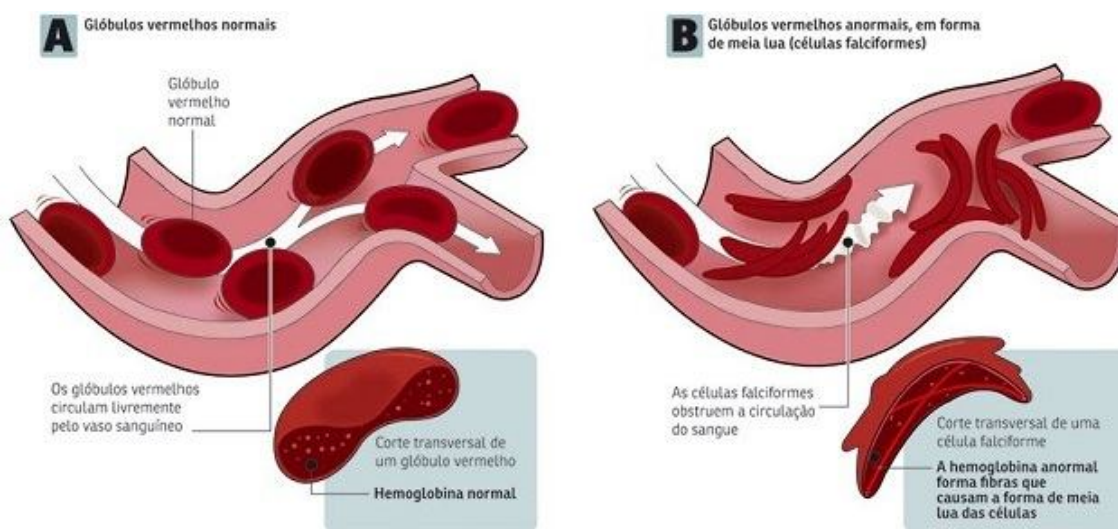


Figura 1: Glóbulos Vermelhos
Fonte: Reprodução/Google Imagens

O seu estudo é muito importante para o desenvolvimento de novos tratamentos, novas compreensões e abordagens acerca da doença. A prevenção, assim como outros métodos de tratamento da doença requer cuidados especiais, pois, o conhecimento sobre a informação genética causa um impacto muito grande. Por isso é preciso exercer a ética profissional dentro do aconselhamento genético, com cuidado na forma de informar sobre as características de cada indivíduo. O

gene mutante falciforme é originário da população negra da África. Ele confere resistência a um tipo de malária, o que permite a sua perpetuação nesta população (LAGUARDIA, 2006).

O defeito genético produz alterações na molécula de hemoglobina, fazendo com que, em baixas tensões de oxigênio, essas moléculas alteradas sofram um processo de polimerização e perda da de formabilidade característica das hemácias, deixando-as com aspecto de "foice". Essas hemácias falcizadas aglomeram-se no interior dos capilares sanguíneos, causando obstrução parcial ou total da luz vascular (DINIZ et al., 2009).

As doenças falciformes, como são conhecidas as formas sintomáticas da expressão do gene da hemoglobina S (tanto em homozigose como em combinações), possuem diferentes níveis de expressão em diferentes regiões do país e em diferentes grupos étnicos. A hipótese mais comum entre os geneticistas é de que a forma heterozigótica da anemia falciforme teria sido selecionada geneticamente por prover proteção parcial contra a malária onde a doença apresenta um padrão endêmico (África Central e Ocidental, Região Mediterrânea, Península Arábica e Índia) (LAGUARDIA, 2006).

As duas hemoglobinas anormais mais freqüentes na população brasileira são as hemoglobinas S e C, ambas de origem africana, evidenciando a intensa participação do negro africano na composição populacional brasileira. Esse fato é bem caracterizado nos estudos de prevalência de hemoglobinopatias realizados em diferentes regiões do Brasil (ARAUJO et al, 2004).

A melhor maneira de tratar cronicamente esses distúrbios complexos consiste em recorrer a abordagens abrangentes dirigidas às manifestações específicas da doença. Por ser genética, a hereditariedade é a questão primordial dessa patologia; por isso o aconselhamento genético possui importância fundamental, tendo o intuito de orientar os pacientes falciformes sobre a tomada de decisões em relação à reprodutividade e ajudar a compreender outros aspectos da doença. (DINIZ et al., 2009).

Uma política que direcione projetos voltados para a melhoria da qualidade de vida dos portadores da Anemia Falciforme, assim como a conscientização de que é uma doença genética, que pode afetar qualquer indivíduo se faz fundamental. O diagnóstico precoce, através do teste do pezinho, é muito importante e pode amenizar problemas futuros, assim como o envolvimento da família.

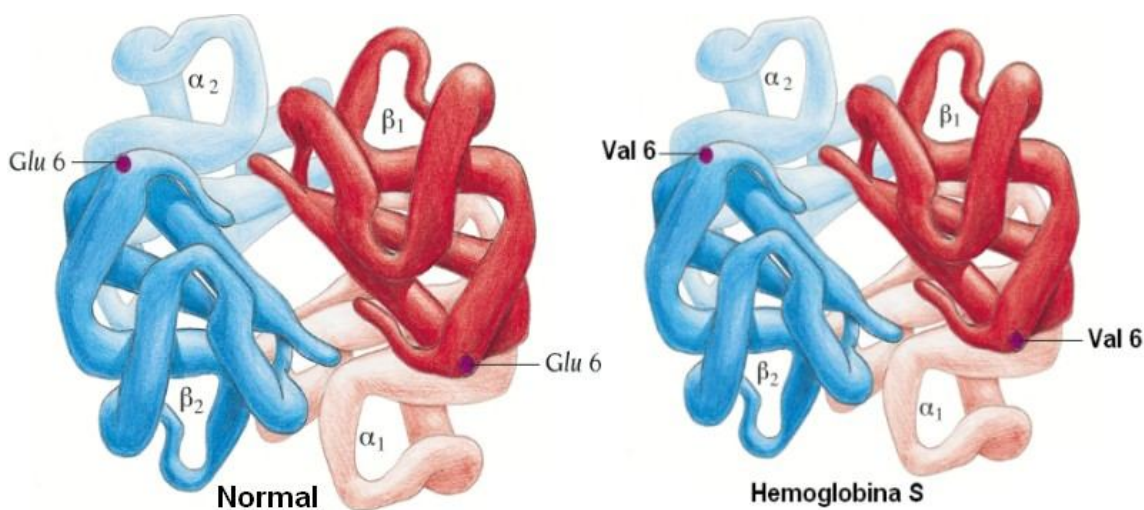


Figura 2: Hemoglobina S
Fonte: Reprodução/Google Imagens

As pessoas ditas normais recebem de seus pais os genes para hemoglobina normal chamada (A). Como recebe genes maternos e paternos, normalmente (AA). Enquanto que a pessoa com Anemia Falciforme recebe dos pais genes para uma hemoglobina anormal, conhecida como S, sendo elas SS. Importante ressaltar que a Anemia Falciforme é diferente do traço falciforme, que não é uma doença, pois a pessoa herda apenas um gene para hemoglobina S da mãe ou vice-versa, sendo pessoas saudáveis que nunca desenvolveram a doença.

A implantação de programas de triagem neonatal para doença falciforme e a garantia do tratamento feito de maneira adequada, alcançando a adesão completa, o atendimento de qualidade e o acesso a todos, demonstra a possibilidade de diminuição da morbimortalidade da doença através de uma política pública de atenção a saúde, onde os princípios constitucionais básicos são conquistados pela

população, gerando compromisso com os conceitos mais amplos de saúde. (LAGUARDIA, 2006).

3.2 Incidências no Brasil

A Anemia Falciforme é uma a doença hereditária mais comum no Brasil, com origem no continente africano, especificamente nas zonas endêmicas de malária. Incide predominantemente sobre afrodescendentes, sendo mais freqüente nas regiões onde a proporção de afrodescendentes é maior, ou seja, no nordeste do país. (SANTOS, 2009).

A mesma causa malformação das hemácias e provoca complicações em praticamente todos os órgãos do corpo, a anemia falciforme tem alta incidência no mundo, especialmente entre as populações afrodescendentes. No Brasil, a prevalência é de uma a cada mil pessoas, em média. Na Bahia, onde o contingente de negros é maior, a doença atinge um em cada 650 indivíduos nascidos vivos.

Os avanços no conhecimento de novos aspectos moleculares, celulares e clínicos da Anemia Falciforme nos confirmam que se trata de uma doença inflamatória crônica permeada de episódios agudos clinicamente controláveis. E, quanto ao tratamento, observamos, nos últimos dez anos, significativa melhora no prognóstico dos pacientes com Anemia Falciforme, também aqui no Brasil (REZENDE et al.,2009,).

Congênita, a doença piora continuamente ao longo do tempo, reduzindo a expectativa de vida do paciente para uma média de 40 anos. O tratamento se torna cada vez mais difícil, uma vez que adultos apresentam lesões crônicas em todos os órgãos, com crises agudas de dor provocadas pela oclusão dos vasos sanguíneos, além de sequelas neurológicas e outras alterações degenerativas graves.

Com uma prevalência tão alta no nordeste, principalmente em Salvador, algumas medidas são tomadas e outras estabelecidas no tratamento desta doença. Existem algumas políticas voltadas para a prevenção da doença, o que envolve aspectos sociais bastante polêmicos.

No campo da genética comunitária, em que para grande parte das doenças não há cura, a prevenção resume-se a dois campos de atuação: o diagnóstico precoce da anemia falciforme e a identificação de pessoas portadores do traço falciforme para a informação sobre o risco reprodutivo (DINIZ; GUEDES, 2006).

A expectativa de vida para os pacientes com Anemia Falciforme são encurtadas devido a algumas complicações associadas à doença, como por exemplo, megaesôfago, cardiomiopatia restritiva, sepse, doenças das vias biliares e câncer de intestino.

A incidência da Anemia Falciforme afeta a vida da população em vários aspectos. O paciente precisa de um constante acompanhamento médico, portanto, se forem crianças ou adolescentes precisam da presença do responsável, o que afeta o modo de vida da família como um todo. A escola precisa estar ciente que este é um aluno especial e tratá-lo de forma diferenciada, com compreensão quando necessária internação rápida ou mesmo quando a criança sentir alguma dor ou apresentar algum dos sintomas. O sistema de saúde também precisa atender estes pacientes quando o problema for emergencial e oferecer suporte para melhores condições da família e do portador da doença (REZENDE et al., 2009,).

Espera-se que a política do SUS seja colocada em prática, afinal, cabe ao Estado garantir promoção, proteção e recuperação da saúde, assim como adotar políticas econômicas e sociais que melhorem as condições de vida da população.

A racialização das doenças nas pesquisas sobre as diferenças raciais em saúde gera uma percepção, por alguns segmentos da população, de que a saúde dos grupos étnico-raciais é 'ruim', reforçando a crença de que eles são uma carga aos serviços de saúde, ignorando a qualidade dos serviços e alimentando preconceito racial por meio de pesquisas que retratam esse grupo como inferiores (LAGUARDIA, 2006).

Esta doença, apesar de estar muito presente na população brasileira, também é uma incógnita para as massas, deturpando sua visão a respeito de todo um grupo étnico. Nota-se também o tratamento especial que o sistema público de saúde oferece a esses pacientes, dada sua difícil sobrevivência e alta frequência em centros de internação. (SANTOS, 2009).

Considerada um problema de saúde em todo o mundo, no Brasil, o número estimado de indivíduos com traço falciforme é de 7.200.000, com prevalência na população geral entre 2 e 8% (REZENDE et al.,2009,). Embora a Anemia Falciforme tenha sido bastante estudada em termos de frequência populacional e de manifestações clínicas, ela ainda precisa evoluir em aspectos da saúde pública.

Pois, esta doença afeta o modo de vida da família do portador, do ambiente onde ele vive e do tratamento ao qual se espera que seja dado pelos profissionais de saúde. No caso da Anemia Falciforme, para que o atendimento precoce ocorra, é preciso que as pessoas estejam informadas sobre a existência da doença e consigam identificá-la (SANTOS, 2009).

Nos últimos anos as expectativas com relação à morbidade e mortalidade da doença falciforme modificaram-se significativamente, em parte devido à maior precisão e precocidade no diagnóstico, e também pelo crescente volume de novos conhecimentos sobre a doença. Apesar de todo o progresso que ocorreu nos últimos anos, o prognóstico do paciente com a doença falciforme permanece difícil de ser entendido devido à grande diversidade de manifestações clínicas, das variáveis que ocorrem entre diferentes faixas etárias, das condições socioeconômicas, e do pronto atendimento. No Brasil, os pacientes com doença falciforme também padecem dessa expressiva heterogeneidade de patologias provenientes da anemia falciforme.

O primeiro caso de uma das doenças genéticas mais comuns em todo o mundo foi descoberto há 100 anos. Hoje, segundo a Organização Mundial de Saúde (2010), cerca de 300 mil bebês nascem com a doença falciforme a cada ano.

Enfermidade herdada da África é causada pela mutação de genes que produzem as hemoglobinas, responsável por transportar oxigênio para órgãos e tecidos do corpo. Essa malformação enrijece as hemoglobinas, prejudicando a circulação sanguínea e provocando muitas dores.

Dados do Ministério da Saúde (2010) mostram que 3,5 mil crianças brasileiras nascem com a doença a cada ano. Outras 200 mil nascem com o traço falciforme, gene que pode transmitir a doença para as próximas gerações.

3.3 Sinais e sintomas

A ocorrência de vaso-oclusões, principalmente em pequenos vasos, representa o evento fisiopatológico determinante na origem da maioria dos sinais e sintomas presentes no quadro clínico dos pacientes com doença falciforme, tais como as crises álgicas, úlceras de membros inferiores, síndrome torácica aguda (STA), seqüestro esplênico, priapismo, necrose asséptica do fêmur, acidente vascular encefálico (AVE), retinopatia, insuficiência renal crônica, entre outros.

Além de fatores próprios do eritrócito e da hemólise, inflamação, ativação endotelial e alterações em fatores vasoativos parecem ter papel importante no desencadeamento do fenômeno vaso-oclusivo (FVO) (FIGUEIREDO, 2007).

Esses episódios causam dor e lesão nos órgãos. As hemácias deformadas e enrijecidas sobrevivem menos na circulação e a sua destruição precoce é a principal causa de anemia (GUIMARAES; COELHO, 2010).

Há relatos de morte súbita e complicações clínicas tais como hematúria, hipostenúria, embolismo pulmonar e infarto esplênico, especialmente quando os portadores são expostos a condições extremas de baixa tensão de oxigênio como ocorre em esforços físicos extenuantes, despressurização da cabine de voo e em grandes altitudes (ARAUJO et al, 2004).

Entre as conseqüências mais graves da doença e as que geralmente levam o paciente a procurar auxílio médico, podem-se listar crises dolorosas afebris (62% das causas de atendimento de portadores de doença falciforme no Hospital Clínico da Universidade de Uberaba), Úlceras (feridas), sobretudo, nas pernas. Geralmente, iniciam-se na adolescência e tendem a se tornar crônicas em razão da viscosidade do sangue e má circulação periférica, infecção das vias aéreas superiores, dispnéia, aumento da icterícia (cor amarelada mais visível na esclera (branco dos olhos), por causa do excesso de bilirrubina no sistema circulatório, resultante da destruição rápida dos glóbulos vermelhos) e queda da hemoglobina (MARTINS; MORAES-SOUZA; SILVEIRA, 2010).

Existem algumas pessoas que mesmo com acompanhamento médico adequado, têm crises muito graves da doença, com sintomas de dores ósseas, na

barriga, infecções de repetição às vezes muito graves, podendo levar à morte (BRASIL, 2007, p.10).

Há a presença de alguns dos sintomas clássicos da anemia, causados pelo déficit de hemácias (uma vez que estas tendem a ter sua vida útil encurtada). Desses podem-se citar: cansaço fácil, por causa da redução do oxigênio circulante, astenia, palidez intensa, aumento do baço, desmaio (emergência), pela retenção de grande volume de sangue no baço.

As doenças crônicas associadas à Doença Falciforme são freqüentes e as alterações do sistema cardiovascular estão presentes na quase totalidade dos pacientes. Isso se deve, principalmente, a um aumento acentuado do débito cardíaco decorrente da anemia. A hipertensão arterial pulmonar é também uma complicação comum em pacientes com anemia falciforme; a morbimortalidade é alta e um fator de risco muito importante. (MACHADO, 2007).

3.4 Prevenção e Tratamento

A prevenção, assim como outros métodos de tratamento da doença requer cuidados especiais, pois, o conhecimento sobre a informação genética causa um impacto muito grande. A bioética se aproxima desses cuidados evitando que se repitam situações preconceituosas como as ocorridas no início do período em que foi descoberta a doença, a exemplo do que ocorreu nos Estados Unidos, onde pessoas que apresentavam anemia falciforme ou até mesmo o traço falcêmico foram discriminadas por instituições e empresas.

O preconceito em torno da Anemia Falciforme reside no fato da alta prevalência desta pela população negra, entretanto, esta doença não se restringe a esse grupo e qualquer um pode adquiri-la. Portanto a associação da doença a um conceito de raça não deve ser considerado pertinente, principalmente porque o país ainda precisa se livrar de ideais preconceituosos a respeito do assunto e adotar medidas preventivas e assistenciais que visem a melhoria da qualidade de vida da população.

Uma das medidas adotadas pelo país que ajuda no entendimento por diversos grupos sobre a doença reside na criação do folheto educativo distribuído e criado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), onde aborda informações essenciais para o entendimento de sintomas e cuidados relativos à doença.

É importante realizar a identificação da doença nos primeiros dias de vida. O grande desafio é fazer o diagnóstico precoce e correto da doença, já que seus sintomas, principalmente na infância, podem indicar melhores condições de vida para o paciente. Com o passar do tempo, além dos sintomas iniciais se agravarem, outros aparecem (REZENDE et al.,2009,).

O tratamento pode ser farmacológico e não farmacológico. Dentre as medidas simples para a melhora no quadro de um paciente falcêmico estão: hidratação 2,0 a 3,0L de água por dia, pois quando desidratado o paciente tem maior propensão a sofrer crises de afoçamento; a temperatura corporal também deve ser mantida usando vestimentas adequadas, visto que no inverno ocorre a vasoconstrição periférica diminuindo o calibre dos vasos, contribuindo para a adesão das hemácias ao endotélio aumento o risco de vaso oclusão (ANVISA, 2012).

Devem ser evitados locais com baixa tensão de oxigênio, porque a baixa oxigenação gera maior propensão à polimerização da hemoglobina e conseqüente afoçamento da hemácia; uma alimentação rica em ácido fólico e a sua suplementação são muito importantes, já que o componente ajuda na eritropoiese que geralmente está deficiente nesses pacientes (ANVISA, 2012).

Alimentos com alto teor de ferro devem ser evitados, já que este metal encontra-se aumentado nesses indivíduos devido à intensa hemólise das células vermelhas e a transfusões sanguíneas serem freqüentes, o ferro em altas concentrações no organismo pode levar a danos celulares (SANTOS, 2009).

As atividades físicas podem ser realizadas, porém com cautela, uma vez que dependendo da debilidade do organismo exercícios mesmo sendo leves podem levar à hipóxia e precipitar a crise algica (ANVISA, 2012).

Embora os cuidados básicos apresentados acima melhorarem significativamente a qualidade de vida dos portadores de Anemia Falciforme, o uso de medicamentos também é indispensável.

Para controlar a dor são utilizados analgésicos que são escolhidos conforme o grau de dor relatado. Existem instrumentos para a avaliação da dor, assim os pacientes classificam a dor que sente por meio de números, cores, expressões faciais, questionários ou uma combinação desses elementos.

A partir do nível de dor expresso, são administrados aos pacientes analgésicos fracos (paracetamol ou dipirona), analgésicos moderadamente fortes (codeína ou tramadol), ou analgésicos fortes (morfina, metadona ou fentanil) (FERRAZ, MURÃO, 2007)

Para a prevenção de infecções por pneumococos é recomendada a profilaxia com penicilina, sendo recomendado o uso até os cinco anos de idade, porém nem sempre é uma terapia funcional devido à resistência bacteriana e a baixa adesão dos pacientes, já que não apresentam sintomatologia e o tratamento é doloroso (no caso da penicilina benzatina por via intramuscular). A imunização dos pacientes com a administração de vacinas.

O único tratamento curativo para a anemia falciforme é o transplante de medula óssea. Este tratamento, no entanto, foi realizado em um número relativamente pequeno de pacientes ao redor do mundo, com maior taxa de sucesso entre crianças. Ainda é necessário um número maior de estudos e a determinação de características clínicas que permitam indicar o transplante com maior segurança.

Alguns trabalhos experimentais têm sido feitos com terapia gênica. Do ponto de vista clínico, o uso de hidroxiuréia, um quimioterápico inibidor da ribonucleotidase vem se revelando útil, por diminuir o número de episódios dolorosos e síndrome torácica aguda. Esta medicação atua por diversos meios, aumentando hemoglobina fetal, diminuindo leucócitos e reticulócitos aderentes ao endotélio e elevando os níveis de óxido nítrico.

O uso de hidroxiuréia deve ser feito com supervisão médica, pelo risco de depressão da função da medula óssea e infecções. Além disso, os usuários não

podem engravidar durante seu uso pelo risco de teratogenicidade (capacidade de induzir ou elevar o risco de uma malformação congênita para o feto).

A experiência clínica de 25 anos com esta medicação não revelou aumento da chance de câncer em seus usuários e trabalhos recentes sugerem aumento da sobrevivência dos pacientes. São realizadas transfusões durante exacerbações da anemia.

Pacientes com complicações graves, como acidente vascular cerebral, são submetidos a regimes regulares de transfusão sanguínea ou ex. sanguíneo-transfusão, em geral a cada 28 dias. Pacientes neste regime tendem a acumular ferro no organismo (hemossiderose), o que pode ser controlado com o uso de substâncias quelantes. Se o ferro não for adequadamente quelado pode se depositar em órgãos como fígado e coração trazendo outras complicações. Durante crises, deve ser administrada hidratação intravenosa e analgesia. Toda crise dolorosa tem de ser avaliada como prenúncio de complicações graves, como a síndrome torácica aguda. O tratamento deve evitar hiper-hidratação e hiper-sedação e privilegiar a fisioterapia respiratória.

3.5 Diagnóstico

O diagnóstico pode ser feito através do teste de eletroforese de hemoglobina; focalização isoelétrica; teste de solubilidade para hemoglobina S; fracionamento da hemoglobina por HPLC; variantes da hemoglobina, hemograma, esfregaço de sangue e exames do ferro.

Antes do Nascimento também é possível para os médicos fazer diagnóstico de anemia falciforme. Isso é feito usando uma amostra do fluido amniótico ou tecido tirado da placenta. Esse teste pode ser feito com apenas alguns meses de gravidez e procura pelos genes da anemia falciforme.

O teste do pezinho, é o ideal em que toda criança, na primeira semana de vida, seja levada ao posto de saúde, para tomar as vacinas de BCG e hepatite B, e para que sejam colhidas as gotinhas de sangue do pé, para se fazer o teste do pezinho. Esse teste não é feito somente para a anemia falciforme; ele é utilizado

também para a detecção precoce de mais duas doenças: a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito.



Figura 3: Teste do Pezinho
Fonte: Reprodução/Google Imagens

Sendo a doença falciforme muito prevalente no Brasil, verificou-se a necessidade de identificar e tratar precocemente a doença passando a ser obrigatório o diagnóstico por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que identifica também outras doenças nos recém-nascidos.

Porém vale ressaltar que o efeito protetor da Hb F até os seis meses de vida pode influenciar nos resultados, encontrando na triagem neonatal apenas traços de hemoglobinas variantes, sendo necessária a repetição dos exames até o final do primeiro ano de vida (FERRAZ, MURÃO, 2007).

O diagnóstico da doença falciforme é basicamente pela detecção da hemoglobina S e devem-se seguir as normas estabelecidas no PNTN, descritas na Portaria do Ministério da Saúde nº 822/02. Os métodos identificam, além da doença falciforme, outras hemoglobinopatias e também os portadores silenciosos (traço para hemoglobinopatias) (FERRAZ, MURÃO, 2007).

No caso de resultados positivos para a doença falciforme deve-se reencaminhar para o médico, devendo ser encaminhada ao laboratório após os seis meses de vida uma nova amostra para a confirmação da anemia.

São então realizados: a pesquisa de drepanócitos (teste de falcização) que confirma a presença da Hb S, a repetição da eletroforese, a quantificação das hemoglobinas A2e F, o estudo familiar e considera-se também a característica clínica dos pacientes (FERRAZ, MURÃO, 2007)

4. CONCLUSÃO

A anemia falciforme é reconhecidamente um grave problema de saúde pública mundial, com grande impacto na qualidade de vida das pessoas acometida pela doença. Por isso, a importância do aconselhamento genético para as pessoas que apresentam a forma heterozigota da anemia falciforme - o traço falciforme - e ressalta a necessidade de implantação de programas de diagnóstico precoce e de orientação tanto genética quanto social e psicológica para as pessoas que possuem a doença e o traço falciforme.

A população brasileira apresenta genes para hemoglobinas anormais com frequências variáveis e influenciadas por seus grupos raciais formadores. Portanto, a detecção de pessoas com estas alterações genéticas é de importância para a saúde pública, pois representam fonte de novos heterozigotos e de possíveis homozigotos.

Apesar das alterações genéticas e dos mecanismos da biologia molecular da hemoglobina terem sido descobertos e elucidados há mais de 50 anos, essa doença continua com uma terapêutica limitada, baseando-se principalmente no manejo preventivo e no tratamento de suas complicações podendo-se fazer pouco para a cura efetiva dos pacientes.

Atualmente vários avanços têm surgido principalmente nos campos do diagnóstico (como os programas efetivos de triagem neonatal) e da terapêutica. Todos esses crescentes avanços do conhecimento sobre essa patologia enchem a comunidade científica e a leiga de esperanças de que, num futuro não muito distante, será possível ao paciente com AF ter uma vida normal e livre da doença.

REFERÊNCIAS

ARAUJO, P. I. C. O auto cuidado na doença falciforme. Rev. Bras. Hematol.Hemoter, v. 29, n. 3, p. 239-246, 2007.

ANVISA. Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. Brasília, 2012.

DINIZ, D; GUEDES, C. Anemia falciforme: um problema nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética. Cadernos de Saúde Pública, v. 19, n. 6, p. 1761-1770, 2003.

FERRAZ, M. H. C.; MURÃO, M. Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 29, nº 3, p. 218-222, 2007.

Galiza Neto GC, Pitombeira MS. Aspectos moleculares da anemia falciforme. J Bras Patol Med Lab. 2003;39(1):51-6.

FIGUEIREDO, M.S. Fatores moduladores da gravidade da evolução clínica da anemia falciforme. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, [S.l.], v. 29, nº 3, p. 215-217, 2007

LAGUARDIA, J. No fio da navalha: anemia falciforme, raça e as implicações no cuidado à saúde. Estudos Feministas, v. 14, n.1, p. 243-262, 2006.

Machado RFP. Hipertensão arterial pulmonar associada à anemia falciforme. J Bras Pneumol. 2007;33(5):583-91.

MARTINS, P. R. J; MORAES-SOUZA, H.; SILVEIRA, T. B. Morbimortalidade em doença falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter, v. 32, n. 5, p. 378-383, 2010.

SANTOS, J.L. Síntese e avaliação farmacológica de protótipos candidatos à fármacos para o tratamento dos sintomas da anemia falciforme. 2009. 226 f. Tese do Programa de Pós-graduação em Ciências Farmacêuticas, Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, Araraquara, 2009.

Disponível

em:

<<http://www.fcfar.unesp.br/posgraduacao/cienciasfarmaceuticas/Disertacoes/2009/Je anSantosDO.pdf>>. Acesso em: 02 de Junho de 2015

ANEXO

DECLARAÇÃO DE DIREITOS AUTORAIS

Eu, Jully Rafaella Lima da Rocha, portadora do documento de identidade RG 7099108, CPF nº 064.674.264-79, aluna regularmente matriculada no curso de Pós-Graduação em Hematologia e Hemoterapia Laboratorial, do programa de *Lato Sensu* da INESP – INSTITUTO NACIONAL DE ENSINO SUPERIOR E PESQUISA, sob o nº HC1301418 declaro a quem possa interessar e para todos os fins de direito, que:

1. Sou a legítima autora da monografia cujo título é: “Avanços das Políticas Públicas para a Anemia Falciforme no Brasil”, da qual esta declaração faz parte, em seus ANEXOS;
2. Respeitei a legislação vigente sobre direitos autorais, em especial, citado sempre as fontes as quais recorri para transcrever ou adaptar textos produzidos por terceiros, conforme as normas técnicas em vigor.

Declaro-me, ainda, ciente de que se for apurado a qualquer tempo qualquer falsidade quanto às declarações 1 e 2, acima, este meu trabalho monográfico poderá ser considerado NULO e, conseqüentemente, o certificado de conclusão de curso/diploma correspondente ao curso para o qual entreguei esta monografia será cancelado, podendo toda e qualquer informação a respeito desse fato vir a tornar-se de conhecimento público.

Por ser expressão da verdade, dato e assino a presente DECLARAÇÃO,

Em Recife, ____ / _____ de 2015.

Assinatura do (a) aluno (a)

Autenticação dessa assinatura, pelo
funcionário da Secretaria da Pós-
Graduação *Lato Sensu*