

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ**

**LETÍCIA DE BARROS ARSIE**

**ANEMIA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DOS TESTES NEONATAL E DO  
PEZINHO**

**CURITIBA**

**2014**

**LETÍCIA DE BARROS ARSIE**

**ANEMIA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DOS TESTES NEONATAL E DO  
PEZINHO**

Monografia apresentada como requisito parcial à conclusão do Curso de Especialização em Genética para Professores do Ensino Médio, na modalidade de Ensino a Distância, da Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Profa. Dra. Iris Hass

**CURITIBA**

**2014**

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço a Deus por ter me dado saúde e força para superar as dificuldades.  
Agradeço a minha orientadora Profa. Dra. Iris Hass, pelas suas correções e informações adicionais no trabalho.

Agradeço a Universidade Federal do Paraná pela oportunidade na educação à distância.

## RESUMO

Anemia falciforme é a forma mais comum de um grupo de hemoglobinopatias genéticas na qual hemoglobina normal (Hb A) é totalmente ou parcialmente substituída pela hemoglobina (Hb S). É uma doença hereditária monogênica, caracterizada pela presença de eritrócitos em forma de foice. A doença é originária da África e foi trazida pela imigração dos escravos. É comum na população negra, podendo ocorrer em brancos. Uma das características da doença é sua variabilidade clínica: alguns pacientes têm grande complicação enquanto outros apresentam evolução benigna e outros casos quase assintomáticos. A qualidade da alimentação, a prevenção de infecções e de assistência médica são fatores adquiridos que interferem na variabilidade clínica. Os níveis de hemoglobina fetal (Hb F), a concomitância de alfa-talassemia e os haplótipos associados ao gene da Hb são características que tem importância na gravidade da evolução clínica da doença. A Anemia falciforme pode acarretar em anemia crônica, afetar todos os órgãos e sistemas, causar dores osteoarticulares, dores abdominais, infecções, enfartes pulmonares e acidente vascular cerebral. Quando descoberta a doença, o indivíduo deve ter acompanhamento médico adequado, baseado num programa de atenção integral ao doente, acompanhados por toda a vida. A anemia falciforme raramente apresenta sinais clínicos ao nascimento, o que faz do diagnóstico precoce peça fundamental no tratamento. O tempo e a qualidade de vida dependem deste diagnóstico precoce. A qualidade de vida dependerá também do envolvimento da família e conhecimento sobre a doença para a prática do tratamento proposto.

**Palavras-chave:** Hemoglobina; Anemia Falciforme; Doença Hereditária.

## ABSTRACT

Sickle cell anemia is the most common form of a group of genetic hemoglobin in which the normal hemoglobin (Hb A) is totally or partially replaced by hemoglobin (Hb S). It is a monogenic hereditary disease characterized by the presence of sickle-shaped red blood cells. The disease is native of Africa and was brought by forced immigration of slaves. It is common in the black population and can occur in whites. One feature of the disease is its clinical variability: some patients have major complication while others have benign and others almost asymptomatic cases. The diet quality, infection prevention and medical care are acquired factors affecting the clinical variability. The levels of fetal hemoglobin (Hb F), the coexistence of alpha-thalassemia and haplotypes associated with the hb gene has characteristics that are important in the severity of clinical signals. Sickle cell anemia can lead to chronic anemia and affect all organs and systems, causing joints pain, abdominal pain, infection, pulmonary infarction and stroke. When detected the disease, the individual must have appropriate medical monitoring, based on a full attention to the patient, accompanied by a lifetime program. Sickle cell anemia rarely presents clinical birth, making early diagnosis crucial part in treating signs. The length and quality of life depended on this early diagnosis. The life quality will also depend on family involvement and knowledge about the disease to the practice of treatment.

**Key words:** Hemoglobin; Sickle; Hereditary.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Hemácia falcizada .....	13
Quadro 1 – Probabilidade Genética .....	15
Quadro 2 – Principais manifestações clínicas e complicações das doenças falciformes.....	18
Tabela 1- Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Doenças Falciformes em 14 estados.....	13
Tabela 2. Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Traço Falciforme em 14 estados.....	14

## **LISTA DE TABELAS**

Tabela 1 – Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Doenças Falciformes	13
Tabela 2 – Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Traço Falciforme .....	14

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ANVISA	- Agência Nacional de Vigilância Sanitária
FEPE	- Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional
Hb	- Hemoglobina
Hb A	- Hemoglobina A
Hb F	- Hemoglobina fetal
Hb S	- Hemoglobina S
HPLC	- High Performance (pressure) Liquid Chromatography.
PCR	- Proteína C reativa
PNTN	- Programa Nacional de Triagem Neonatal

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO</b> .....	<b>8</b>
1.1	JUSTIFICATIVA .....	9
1.2	OBJETIVOS.....	10
1.2.1	<b>Objetivo Geral</b> .....	<b>10</b>
1.2.2	<b>Objetivos Específicos</b> .....	<b>10</b>
1.3	METODOLOGIA .....	11
<b>2</b>	<b>REVISÃO DA LITERATURA</b> .....	<b>12</b>
2.1	ANEMIA FALCIFORME .....	12
2.2	PADRÃO DE HERANÇA GENÉTICA .....	14
2.2.1	<b>Diagnóstico</b> .....	<b>15</b>
2.2.2	<b>Tratamento</b> .....	<b>17</b>
<b>3</b>	<b>APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS</b> .....	<b>19</b>
<b>4</b>	<b>CONCLUSÃO</b> .....	<b>21</b>
	<b>REFERÊNCIAS</b> .....	<b>22</b>
	<b>ANEXO A – FOLDER ANEMIA FALCIFORME</b> .....	<b>24</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é hemolítica hereditária e crônica, resultante de uma mutação na qual ocorre a substituição do ácido glutâmico pela valina no códon 6 do gene da cadeia  $\beta$  da hemoglobina, levando à formação da hemoglobina S. Este defeito básico é o principal responsável pelas diversas manifestações clínicas de tal enfermidade. A doença falciforme é a combinação da hemoglobina S (Hb S) com outra hemoglobinopatia (por exemplo, hemoglobina C – Hb C), betatalassemia, Hb S, entre outras, caracterizando a hemoglobinopatia Hb SC, a Hb S betatalassemia e a homozigose para hemoglobina S (Hb SS). A anemia falciforme é a forma mais grave da doença falciforme. No Brasil, devido à prevalência elevada, é considerado um problema de Saúde Pública (MENEZES et al., 2013).

Segundo o Ministério da Saúde, as prevalências referentes à anemia falciforme permitem estimar a existência de mais de dois milhões de portadores do gene da hemoglobina S (Hb S) e mais de oito mil afetados com a forma homozigótica (Hb SS) no Brasil. Dados do teste do pezinho mostram que nascem no Brasil cerca de 3.500 crianças, por ano, com a doença falciforme.

Acredita-se que a anemia falciforme seja um dos melhores exemplos da seleção natural, pois considera-se que o gene da hemoglobina modificada, Hb S, permaneceu estável durante gerações em virtude da proteção contra a malária que possuem os portadores de traço falciforme. Essa relação foi concebida com base na presença de portadores do traço falciforme em regiões da África endêmicas de malária e na observação de sua maior resistência à infecção pelo *Plasmodium falciparum*, em comparação aos demais indivíduos. A.C. Allison (1954), com base nas concepções da seleção natural, sugeriu que os portadores de hemácias falciformes resistiam à infecção da malária, pois eram encontrados sempre em regiões com altas taxas da doença.

A explicação para tal resistência está em uma reação imunológica mais eficaz, em vista da rápida identificação e ingestão das hemácias falciformes pelas células do sistema imunológico. O parasita da malária, ao infectar as hemácias, consome o oxigênio que há nelas e provoca, assim, a falcização das hemácias. Essa estrutura é reconhecida pelo sistema imunológico como um elemento estranho ao organismo, sendo então eliminada. Mesmo com tal vantagem, o portador de

anemia falciforme, tendo saúde bastante comprometida, sucumbiria à infecção (Torres, Bonini-Domingos, 2005).

O gene hemoglobina S, chegou ao Brasil por migração de escravos oriundos de inúmeras tribos africanas. O início do tráfego de escravos africanos para o Brasil deu-se em 1550 e foi oficialmente suspenso em 1850, sendo que estes escravos eram na sua grande maioria escravos de tribos africanas ou eram capturados pelos próprios africanos, dificultando assim caracterizar seguramente sua etiologia. A partir da abolição da escravatura, o fluxo migratório no território brasileiro se expandiu para várias regiões e iniciou-se a panmixia racial, que hoje é uma característica do nosso país. (RUIZ, 2007). Em razão disto é a doença de maior prevalência na população brasileira.

A doença afeta milhões de pessoas no mundo e ocorre em 1 a cada 500 nascimentos afro-americanos e em 1 a cada 4000 nascimentos hispano-americanos (GONÇALVES et al., 2003). O traço falciforme é uma das condições genéticas mais freqüentes em populações brasileiras, afetando de 6 a 10% dos negros e cerca de 1% da população geral (RAMALHO, 1986).

A ocorrência da anemia falciforme no Estado do Paraná, determinada pelas amostras das crianças que se submeteram ao "Teste do Pezinho" no período de janeiro de 2002 a dezembro de 2004 é de 2,2: 100.000 recém-nascidos vivos. (WATANABE, 2007).

A mortalidade até os cinco anos de idade é de 25 a 30%, devido a infecções fatais, seqüestro esplênico ou crises aplásticas (DI NUZZIO e FONSECA, 2004). É uma doença que não tem cura, por isso, o que deve ser instituído é um tratamento eficaz que evite condições que aumentem o fenômeno de falcização. (HOCKENBERRY et al., 2006).

O grande número de casos desta doença no país, bem como o pouco esclarecimento sobre a mesma, foram um dos motivos para que o tema fosse definido.

## 1.1 JUSTIFICATIVA

Os distúrbios das hemoglobinas humanas, chamados de hemoglobinopatias, são de importância fundamental na genética médica, pois são as doenças

monogênicas mais comuns no mundo, causando morbidade substancial (THOMPSON e THOMPSON, 2002)

No Brasil a doença falciforme tem uma distribuição heterogênea, sendo considerado um problema de saúde pública desde 1996, o que justifica a relevância da temática deste estudo.

Acredita-se que ocorram 3.500 casos novos por ano de doença falciforme, fazendo com que essa seja a doença hereditária de maior incidência em nosso país (WATANABE, 2007).

A queda da mortalidade e a qualidade de vida dos portadores de anemia falciforme dependem do acesso e assistência prestada na rede pública. Portanto, é de extrema importância para a população conhecer, utilizar e divulgar aspectos que envolvam a triagem neonatal, assim como outros programas de divulgação referente à doença.

## 1.2 OBJETIVOS

### 1.2.1 Objetivo Geral

O objetivo desta revisão da literatura será um breve histórico referente à anemia falciforme, diagnóstico da doença, causas e levantamento de dados sobre a profilaxia e tratamento.

### 1.2.2 Objetivos Específicos

Os objetivos específicos do trabalho são:

- a) Esclarecer os aspectos gerais da doença, mostrando como ocorre a sua transmissão.
- b) Difundir corretamente os conceitos sobre anemia falciforme, tornar as informações mais acessíveis aos alunos do ensino médio, visto que os mesmos não conhecem ou nunca ouviram falar sobre o assunto, tentando informar de maneira clara e objetiva.

- c) Elaborar um folder de divulgação sobre a anemia falciforme suas características, sintomas, tratamento e diagnóstico.

### 1.3 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão bibliográfica, embasada nas literaturas pesquisadas, que tenta fundamentalmente revisar os aspectos gerais da anemia falciforme, histórico da doença, diagnóstico, tratamento e profilaxia. Para tanto, foi utilizado o método bibliográfico, investigando-se as literaturas e estudos que dissertam sobre esse tipo de anemia.

## 2 REVISÃO DA LITERATURA

### 2.1 ANEMIA FALCIFORME

Desde a sua descrição em 1910 por James Herrick, as doenças relacionadas à presença no sangue da hemácia falcizada, tem se apresentado como um grande impacto na saúde pública em todo o mundo (BANDEIRA, 2006).

A anemia falciforme é um distúrbio genético de caráter autossômico recessivo, que se caracteriza pela homozigose da hemoglobina S. É uma doença crônica que cursa, entre outras anormalidades, com o déficit precoce de peso e estatura, atraso da maturação sexual e prejuízo no desempenho escolar (MIGUEL et al., 2002). A hemoglobina S, cujo nome deriva da primeira letra da palavra inglesa *sickle* (foice), difere da hemoglobina normal A (Hb A alfa2 beta2) apenas pelo resíduo aminoácido da posição número seis das cadeias beta, apresentando a valina em lugar do ácido glutâmico. (SILVA E RAMALHO, 1997). Causada por uma alteração na cadeia  $\beta$  da hemoglobina, decorrente da substituição de uma adenina por uma timina no sexto códon do gene. Através dessa mutação pontual, o códon GAA transforma-se em GTA, provocando substituição do ácido glutâmico pela valina na cadeia polipeptídica. Essa simples substituição de nucleotídeos e de um único aminoácido na cadeia polipeptídica leva a hemoglobina a assumir uma configuração espacial diferente, que causa a deformação das hemácias.

O processo de falcização desencadeia-se a partir do momento em que a HbS oxigenada (oxi-HbS) perde oxigênio e transforma-se em HbS desoxigenada (desoxi-HbS). Os principais aminoácidos envolvidos são a fenilalanina da posição 85 e a leucina da posição 88. Com isso, observam-se a alteração da estrutura globular das moléculas de HbS e a polimerização dessas moléculas no interior do eritrócito, modificando sua morfologia de discóide para formas bizarras, das quais a mais conhecida é a forma de foice ou drepanócito.

Os fenômenos de vaso-oclusão, a partir de eritrócitos falcizados, são a marca da anemia falciforme e resultam em muitas dores. Enquanto a polimerização das moléculas da HbS é o evento central do processo de vaso-oclusão. Este fenômeno também leva à progressiva destruição do baço, sendo responsável pelo aumento a infecções graves.

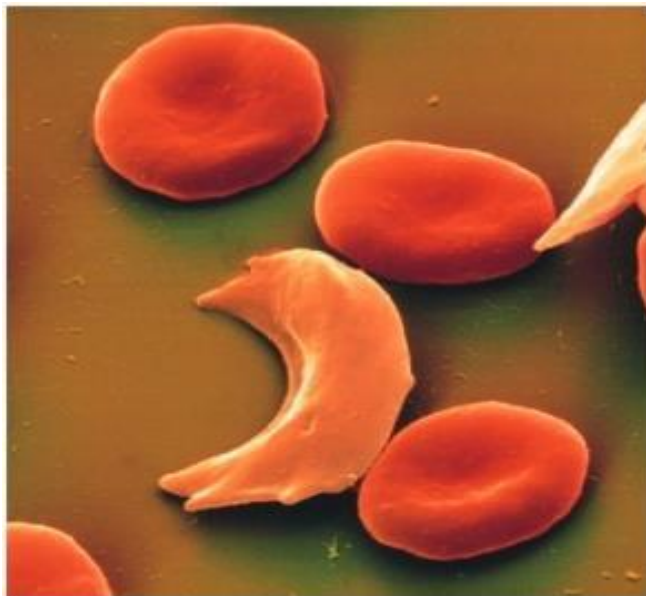


Figura 1 – Hemácia Falcizada

Fonte: <http://www.chromosome.com.br/faq/anemia-falciforme/>.

De acordo com Di NUZZO E FONSECA (2004), as manifestações clínicas da doença falciforme são: vaso-oclusão, necrose avascular da medula óssea (crises álgicas/síndrome mão-pé/ necrose do fêmur), filtração esplênica alterada (aumento do risco de infecções por germes encapsulados), fibrose esplênica progressiva, osteomielite, síndrome torácica aguda, vasculopatia cutânea (úlceras crônicas), priapismo, retinopatias proliferativas, acidente vascular encefálico, acometimento renal (tubulopatia/insuficiência renal crônica), sequestro de glóbulos vermelhos (agudo ou crônico), crescimento e desenvolvimento puberal atrasados, hemólise, anemia (Hb entre 6 e 9 g/100 ml), hiperbilirrubinemia, icterícia e pigmento biliar, expansão de medula óssea e crise de aplasia induzida pelo parvo vírus humano B19.

Conforme dados do Ministério da Saúde, atualmente no Brasil nascem cerca de 3.500 crianças por ano com Doença falciforme. Testes de triagem neonatal são realizados em 14 estados possibilitando a identificação de pessoas com doenças falciformes. Vejamos abaixo os dados:

Tabela 1- Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Doenças Falciformes em 14 estados.

<b>Estados</b>	<b>Incidência de Doenças Falciformes</b>
Bahia	1: 650
Rio de Janeiro	1: 1.200
Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais e Goiás	1: 1.400
Espírito Santo	1: 1.800
Rondônia	1: 2.540

Acre	1: 3.480
São Paulo	1: 4.000
Mato Grosso do Sul	1: 8.360
Rio Grande do Sul	1: 11.000
Santa Catarina e Paraná	1: 13.500

Fonte: PNTN/Ministério da Saúde, Programas Estaduais de Triagem Neonatal/Serviços de Referência em Triagem Neonatal Credenciados.

Tabela 2. Incidência de nascidos vivos diagnosticados com Traço Falciforme em 14 estados.

<b>Estados</b>	<b>Incidência de Traço Falciforme</b>
Bahia	1: 17
Rio de Janeiro	1: 21
Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais	1: 23
Goiás	1: 25
Espírito Santo	1: 28
Rondônia	1: 34
São Paulo	1: 35
Acre	1: 40
Paraná, Rio Grande do Sul e Santa Catarina	1: 65
Mato Grosso do Sul	1:70

Fonte: PNTN/Ministério da Saúde, Programas Estaduais de Triagem Neonatal/ Serviços de Referência em Triagem Neonatal Credenciados.

## 2.2 PADRÃO DE HERANÇA GENÉTICA

Para que a anemia falciforme seja transmitida é necessário que os pais sejam portadores do traço falciforme ou heterozigotos para a Hemoglobina S. Como a condição de portador do traço falciforme é um estado benigno, muitas pessoas não estão cientes de que o possuem.

O traço falciforme é uma característica genética prevalente em virtude da quantidade de negros na população brasileira e do processo de miscigenação (GUIMARÃES E COELHO, 2010). Por isso, é muito importante saber que portadores do traço falciforme podem ter filhos com anemia falciforme, daí a importância de fazer exames diagnósticos para hemoglobinopatias.

A situação mais comum verifica-se quando duas pessoas com traço falciforme, portadores da hemoglobina A associada à hemoglobina S, sendo (Hb AS), unem-se constituindo uma prole.

Vejam os casos abaixo, qual a probabilidade dos filhos nascerem com ou sem a anemia falciforme:

Quadro 1. Probabilidade Genética

<p><b>Para pais (AS)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 25% NORMAL (AA)</li> <li>• 50% DE TRAÇO FALCIFORME (AS)</li> <li>• 25% de anemia falciforme (SS)</li> </ul>
<p><b>Para pais (AS) * (SS)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 50% DE TRAÇO FALCIFORME (AS)</li> <li>• 50% DE ANEMIA FALCIFORME (SS)</li> </ul>
<p><b>Para pais (SS)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 100% DE ANEMIA FALCIFORME</li> </ul>
<p><b>Para pais (AS) * (AA)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 50% NORMAL (AA)</li> <li>• 50% DE TRAÇO FALCIFORME (AS)</li> </ul>
<p><b>Para pais (AA) * (SS)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 100% DE TRAÇO FALCIFORME</li> </ul>

### 2.2.1 Diagnóstico

O diagnóstico precoce, sobretudo ao nascimento, e o tratamento adequado, melhoram drasticamente a taxa de sobrevivência e a qualidade de vida dos portadores de doenças falciformes. Na anemia falciforme, o simples esquema de vacinação contra o pneumococo e *Haemophilus influenza*, acompanhado de penicilinoterapia profilática, diminuiu o número de mortes no período crítico, que está situado entre os 6 meses e os 3 anos de idade, 20% das crianças portadoras da anemia falciforme não chegavam aos cinco anos de idade e o restante apresentava uma redução acentuada do rendimento escolar. Com a triagem neonatal, essas crianças passaram a receber tratamento adequado nos primeiros anos de vida, reduzindo as complicações decorrentes da doença (DUCATTI et al., 2001).

No Brasil é realizado o “Teste do pezinho” que é gratuito, obrigatório e deve ser realizado no momento da alta hospitalar. No Paraná é realizado pela FEPE, é

um exame para recém-nascidos que tem por objetivo prevenir o desenvolvimento de doenças que podem levar a deficiência intelectual e causar inúmeras outras sequelas à saúde da criança. Entre as doenças diagnosticadas está a anemia falciforme.

Segundo o Manual de diagnósticos de doenças falciformes da ANVISA, a detecção efetiva das diversas formas de Doenças Falciformes requer diagnóstico preciso, baseado principalmente em técnicas eletroforéticas, hemograma e dosagens da hemoglobina Fetal.

As modernas técnicas de biologia molecular permitem o diagnóstico rápido e eficiente do gene da hemoglobina S em qualquer célula nucleada, de um embrião implantado com cerca de 10 semanas ou em embrião em fase de pré-implantação (RAMALHO, MAGNA e PAIVA E SILVA, 2002).

O diagnóstico definitivo para a anemia falciforme (homozigose) é feito pela eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose, confirmado pela eletroforese em Agar ácido, que revela mancha única na posição S e certa elevação da hemoglobina fetal (OLIVEIRA E NETO, 2004).

Segundo o Ministério da Saúde, o diagnóstico da doença falciforme é realizado pela detecção da Hb S e da sua associação com outras frações. Assim, a técnica mais eficaz é a eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose ou agarise com pH alcalino (pH variável de 8 a 9). Outra forma de diagnóstico é mediante a triagem neonatal realizada na primeira semana de vida da criança em sangue total colhido do calcanhar, por eletroforese de hemoglobina feito por HPLC ou focalização isoelétrica. E para a realização do diagnóstico completo, é importante a realização do hemograma.

Os métodos de diagnóstico por imagem são parte importante no manuseio de pacientes com anemia falciforme, sobretudo na avaliação das freqüentes complicações musculoesqueléticas. Neste contexto, a radiografia simples pode mostrar aspectos característicos da doença, como o crânio com estriações perpendiculares e a vértebra "em H" e contribui para a detecção de infartos ósseos em fases mais avançadas. A ressonância magnética é de grande valia na detecção precoce das alterações osteoarticulares, além de contribuir para monitoramento e acompanhamento das infecções, podendo também detectar alterações em partes moles, como infartos musculares. (YANAGUIZAWA et al., 2008)

No início do mês de dezembro de 2013, o Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da FEPE, em parceria com a Secretaria de Estado da Saúde do Paraná, implantou a Pesquisa de Hemoglobinopatias em Gestantes (Teste da Mãezinha) no estado. Os kits de coleta foram encaminhados a 305 secretarias municipais de saúde paranaenses, que já estão coletando amostras. Em breve, a FEPE emitirá os primeiros resultados do Teste. Este diagnóstico ajudará a qualidade de vida das gestantes, já que a anemia falciforme pode causar uma gravidez de risco. Portanto esses casos devem ser acompanhados em todo pré-natal.

### **2.2.2 Tratamento**

Não havendo cura para a anemia falciforme, apenas tratamento dos sintomas, um dos grandes desafios para a saúde pública é instituir um programa de prevenção.

Segundo a ANVISA, o tratamento deve ser feito através de:

1. Pacientes com dor devem ser avaliados pela equipe médica, apresentando: febre, dor abdominal, dor torácica, letargia, cefaléia importante, fraqueza e dor em região lombar sugestiva de pielonefrite.

2. Pacientes com dor moderada devem ser instruídos a tomar aspirina, aumentar a ingestão hídrica, e reavaliação em 24 horas.

3. Investigação laboratorial

4. Reduzir a ansiedade e o medo

5. Medicação analgésica

6. Pacientes que necessitam de morfina devem ser internados.

Para a profilaxia da doença é indispensável:

- o diagnóstico neonatal, seguido de orientação e programa de educação familiar através de regular acompanhamento ambulatorial;

- profilaxia medicamentosa com penicilina;

- vacinação contra pneumococos;

- identificação precoce e manejo apropriado dos episódios febris, considerando-os como potenciais eventos sépticos.

Quando se inicia precocemente a profilaxia medicamentosa com penicilina reduz significativamente à incidência de bacteremia pelo pneumococo (DI NUZZO E FONSECA, 2004).

Pode-se presumir que os principais responsáveis pela redução nas taxas de mortalidade são: a antibioticoterapia com penicilina, a vacinação preventiva, o desenvolvimento de uma política de transfusão de qualidade, a possibilidade terapêutica da hidroxiureia, a detecção e tratamento vasculopatia cerebral pelo doppler transcraniano e regime de hipertransfusão e, certamente, a triagem neonatal, a qual possibilitou e proporciona essas melhorias (RODRIGUES et al., 2012)

<p><b>Sistema linfo-hematopoiético</b> Anemia Asplenia Esplenomegalia crônica (rara) Episódios de sequestro esplênico agudo</p> <p><b>Pele</b> Palidez Icterícia Úlcera de perna</p> <p><b>Osteoarticular</b> Síndrome mão-pé Dores osteoarticulares Osteomielite Necrose asséptica da cabeça do fêmur Compressão vertebral Gnatopatia</p> <p><b>Olhos</b> Retinopatia proliferativa Glaucoma Hemorragia retiniana</p>	<p><b>Sistema nervoso central</b> Acidente isquêmico transitório Infarto Hemorragia cerebral</p> <p><b>Cardiopulmonar</b> Cardiomegalia Insuficiência cardíaca Infarto pulmonar Pneumonia</p> <p><b>Urogenital</b> Priapismo Hipostenúria, proteinúria Insuficiência renal crônica</p> <p><b>Gastrointestinal e abdominal</b> Crises de dor abdominal Cálculos biliares Icterícia obstrutiva Hepatopatia</p> <p><b>Geral</b> Hipodesenvolvimento somático Retardo da maturação sexual Maior suscetibilidade a infecções</p>
--	---

Quadro 2 – Principais manifestações clínicas e complicações das doenças falciformes  
Fonte: GUIMARÃES E COELHO, 2010.

### 3 APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS

A população em geral desconhece a anemia falciforme, como ela ocorre, como é transmitida, quem pode adquirir, quais são os sintomas. É importante que a população esteja consciente dos riscos, conheça a doença, entenda de que forma ela é transmitida. Contudo, trabalhos de divulgação podem ajudar nesse aspecto, e por que não começarmos a disseminar estes conceitos nas escolas, tornando os alunos conscientes dos fatos.

. Existem materiais elaborados pela secretária da saúde e também pela ANVISA, que podem auxiliar o professor nas aulas e ou palestras. Palestras que podem ser realizadas aos alunos e comunidade em geral.

No material elaborado pelo Ministério da Saúde, Manual da Anemia Falciforme para a População, é contemplado alguns aspectos como: o que é a anemia falciforme, por que essa doença é tão comum, como a doença é transmitida, seus sintomas, diagnóstico e tratamento.

No material elaborado pela ANVISA, Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes, é explicado o conceito da anemia falciforme, como ela ocorre de que forma ela é transmitida, onde ela originou-se e as medidas gerais para tratamento.

A escola e os professores têm um papel fundamental na atuação com crianças e adolescentes em relação à anemia falciforme. Devido ao desconhecimento da doença existem ainda muitos mitos e preconceitos, assim é comum acharem que a anemia falciforme é contagiosa.

É importante a realização de atividades nas escolas para divulgação da anemia falciforme. Podem ser feitas feiras, seminários, palestras abertas a estudantes, profissionais, pais e comunidade. Estas atividades podem ser realizadas em parcerias com os postos de saúde locais, assim a escola atua na promoção à saúde não só dos estudantes, mas de toda a comunidade. E é neste sentido que foi elaborado o folder Anemia Falciforme, conhecer para viver mais e melhor (Anexo A). O folder apresenta as principais características da doença, explicando de forma simples e clara, o que é, em que população ela é comum, qual é a importância de conhecermos esta doença. De que forma ela é transmitida, qual é a diferença entre portar o traço falciforme e a anemia falciforme, com um exemplo ilustrativo de como

é a doença é transmitida. Quais são os principais sintomas em bebês, crianças e adultos. De que forma ela deve ser tratada, qual é o acompanhamento ofertado pelo governo e a melhor forma para diagnosticá-la.

O Folder foi elaborado com o objetivo de divulgar os aspectos gerais da anemia falciforme, e será distribuído aos alunos do ensino médio de escolas públicas e comunidade escolar.

#### **4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A anemia falciforme é a doença monogênica de maior frequência no Brasil, e, portanto um problema de saúde pública. Sendo assim, os portadores da Hemoglobina S, devem ser acompanhados a partir do diagnóstico. O diagnóstico precoce, sobretudo ao nascimento, e o tratamento adequado melhoram drasticamente a qualidade de vida dos portadores da anemia falciforme. O esquema de vacinação e a profilaxia medicamentosa diminuíram as mortes no período crítico, dos 6 meses aos 3 anos de idade. Programas como o PNTN ofertados pelo ministério da Saúde a partir de 2001 possibilitaram a obtenção de dados mais apurados da doença em nosso meio, contribuindo para que os doentes possam ser acompanhados a partir do nascimento.

Acreditamos que o maior conhecimento da frequência da anemia falciforme é premissa importante para uma melhor qualidade de vida de seus portadores. Mas, além disso, é necessário o desenvolvimento de ações eficazes nas áreas médica, psicológica e social.

Este trabalho vem ao encontro da necessidade de esclarecimento da anemia falciforme contribuindo na divulgação através do folder elaborado e das futuras aulas e palestras que serão realizadas. Esperamos que esse estudo venha a estimular outros pesquisadores a realizarem investigações na área, que é importante, porém ainda pouco valorizada. E que de alguma forma possa esclarecer e contribuir a população portadora da anemia falciforme e do traço falciforme.

## REFERÊNCIAS

- ADORNO, E. V.; COUTO, F. D.; NETO, M. J. P.; MENEZES, J. F.; REGO, M.; REIS, M. G.; GONÇALVES, M. S. Hemoglobinopathies in newborns from Salvador, Bahia, Northeast, Brazil. *Cad. Saúde Pública.*, v.21, n.1, p.292-298, 2005
- BANDEIRA, Flavia M. G. C. Triagem familiar ampliada para o gene da hemoglobina S. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.*, São José do Rio Preto, v.28, n.2, p.161-162, June. 2006.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Doença falciforme: condutas básicas para tratamento / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, 2012.
- DI NUZZIO, D. V. P.; FONSECA, S. F. Anemia falciforme e infecções. *Jornal de Pediatria*, Rio de Janeiro, v.80, n.5, p.347-54, 2004.
- DUCATTI, R. P.; TEIXEIRA, A. E. A.; GALÃO, H. A.; BONINI-DOMINGOS, C. R. FETT-CONTE, A. C. Investigação de hemoglobinopatias em sangue de cordão umbilical de recém nascidos de Hospital de Base de São José do Rio Preto. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.*; v.23, n.1, p.23-29, 2001
- GUIMARAES, Cínthia Tavares Leal; COELHO, Gabriela Ortega. A importância do Aconselhamento Genético na falciforme anemia. *Ciênc.. saúde coletiva* , Rio de Janeiro, v.15, supl. 1, junho de 2010.
- HOCKENBERRY MJ, WILSON D, WINKESTEIN ML, editores. *Wong fundamentos de enfermagem pediátrica*. 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2006.
- Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doença Falciformes. - Brasília : ANVISA, 2001.
- MENEZES, Adeline Soraya de O. da P. et al. Qualidade de vida em portadores de doença falciforme. *Rev. paul. pediatr.* [online]. 2013, vol.31, n.1 [citado 2014-02-16], pp. 24-29 .
- MIGUEL, D. C.; COSTA, F. C.; MOURA, F. P. et al. Crescimento na criança com anemia falciforme. *Boletim SBEM BAHIA*, p.18-24, 2002.
- OLIVEIRA, R.A.G.; NETO, A.P. Anemias e leucemias: conceitos básicos e diagnóstico por técnicas laboratoriais. São Paulo: Roca, 2004.
- RAMALHO, A. S., 1986. *As Hemoglobinopatias Hereditárias - Um Problema de Saúde Pública no Brasil*. Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética.
- RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; PAIVA E SILVA, R. B. A portaria n.o 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. *Rev. Brás. Hematol. Hemoter.*, São José do Rio Preto, v.24, n.4, p.1-7, 2002.

RODRIGUES, D.O.W; FERREIRA, M.C.B.;CAMPOS, E.M.S et. al. História da triagem neonatal para a doença falciforme no Brasil. Rev. Med. Minas Gerias Vol.22, Nº 1 , p.67. 2012.

RUIZ, Milton A.. Anemia falciforme: objetivos e resultados no tratamento de uma doença de saúde pública no Brasil. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. São José do Rio Preto , v. 29, n. 3, set. 2007 .

SILVA, Roberto Benedito de Paiva e; RAMALHO, Antonio Sérgio. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro , v. 13, n. 2, Apr. 1997

THOMPSON, J.; THOMPSON, M. Genética médica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan,2002. 387p.

TORRES, Felipe R.; BONINI-DOMINGOS, Cláudia R. Hemoglobinas humanas: hipótese malária ou efeito materno?*Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, São Paulo, v.27, n.1, p.53-60. 2005.

WATANABE AM. Prevalência de anemia falciforme no estado do Paraná. Dissertação (Mestrado em Medicina Interna). Setor de Ciências da Saúde. Universidade Federal do Paraná; Curitiba, 2007.

YANAGUIZAWA, Matiko et al. Diagnóstico por imagem na avaliação da anemia falciforme. Rev. Bras. Reumatol. 2008, vol.48, n.2, pp. 102-105. ISSN 0482-5004.

## Anexo A - Folder Anemia Falciforme

**Qual é a melhor forma para diagnosticá-la?**

O ideal é que o exame, Teste do Pezinho, seja feito na primeira semana de vida, onde são recolhidas gotinhas de sangue do pé do bebê.



Para os que não fizeram o Teste do Pezinho, existe o teste de mancha e como exame confirmatório o de eletroforese de hemoglobina.

A FEPE, em parceria com a Secretaria de Estado da Saúde do Paraná, implantou a Pesquisa de Hemoglobinopatias em Gestantes (Teste da Mãezinha) no estado. Oferecendo orientação e monitoramento nos casos positivos.

**Quanto mais cedo o diagnóstico, melhor a qualidade e o tempo de vida dos portadores da anemia falciforme.**



Especialização  
**GENÉTICA**  
Ead - UFPR  
ESPECIALIZAÇÃO EM GENÉTICA PARA  
PROFESSORES DO ENSINO MÉDIO

# ANEMIA FALCIFORME

Conheça

### O que é a anemia falciforme?

É uma alteração genética, causada pela mutação da Hemoglobina normal A em S. A hemoglobina S não exerce função de oxigenar o corpo de forma satisfatória, razão pelo qual o doente tem sempre uma anemia. Nesse caso, as hemácias tomam a forma de foice, esse formato dificulta a movimentação da hemácia podendo fechar os vasos sanguíneos, ocasionando muitas dores, principalmente nos ossos.

A anemia falciforme é mais frequente na população negra e seus descendentes, mas ocorre também em brancos. Não é uma doença contagiosa. As pessoas portadoras necessitam de cuidados especiais de saúde, desde a infância.

**É importante conhecermos a anemia falciforme!**

Dados do Teste do Pezinho mostram que nascem no Brasil cerca de 3.500 crianças, por ano, com doença falciforme e 200.000 com traço falciforme.

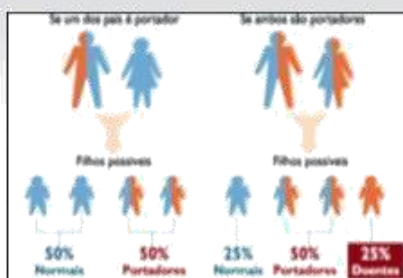
### De que forma ela é transmitida?

É uma doença hereditária, portanto é transmitida de pais para filhos. E neste caso o filho precisa receber o gene com mutação para produzir a hemoglobina S, do pai e da mãe. Se uma pessoa receber somente um gene com a mutação, seja do pai ou da mãe, e o outro sem a mutação, ela nascerá apenas com o traço falciforme.

### É importante saber:

**Filhos de duas pessoas com traço falciforme podem nascer com anemia falciforme, daí a importância de se fazer exame (eletroforese de hemoglobina) do futuro parceiro.**

### Vejamos em cada gestação o que pode acontecer:



### O que os doentes sentem?

- Os doentes têm sintomas muito variados, podem não ter nenhuma dor, necessitando de pouca transfusão de sangue. Ou crises de anemia intensas, necessitando várias transfusões de sangue com urgência.
- Algumas pessoas têm crises gravíssimas da doença, com sintomas de dores ósseas, na barriga, infecções de repetição podendo até levar à morte.

- Os bebês têm m... nas mãos e no... dores estão m... braços e na b... ter até mesn... lesões graves e...
- PALIDEZ, CANSAD... amarelada, vis... Branco do olho)

### Existe tratamento?

Sim, as pessoas c... falciforme devem ser... Ação Integral. O... neonatal, consulta cli... multidisciplinar.

- As crises dol... atenção médica... tratadas em... remédios para... médica.
- Em caso de... assistências mé... mais rápido pos...
- Palidez súbita... emergência. A... ao pronto socor...