

ANEMIA FALCIFORME: ASPECTOS TEÓRICOS E PRÁTICOS

Anderson Nunes da Costa¹
Ludmilla Luiza de Deus Alves²
Neusa Mariana Costa Dias³

Resumo:

Anemia Falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia, cuja alteração morfológica dos eritrócitos é hereditária, que assumem forma semelhante a foices, com consequente deficiência do transporte de oxigênio. No Brasil a AF é encontrada frequentemente em uma variação de 2,0% a 6,0%, na população negra o índice é de 6,0% a 10,0%. O diagnóstico laboratorial é confirmado pela eletroforese de Hemoglobina, e atualmente, a técnica de reação da polimerase em cadeia (PCR) é utilizada para a detecção pré-natal e o screening-natal (no sangue do cordão umbilical ou teste do pezinho). A Hidroxiuréia destaca-se como medicamento para as manifestações clínicas da AF.

PALAVRAS- CHAVE: Anemia falciforme, Hemoglobinopatia.

SICKLE CELL DISEASE: THEORETICAL ASPECTS AND PRACTICAL

ABSTRACT

Sickle Cell Anemia (FA) is a hemoglobinopathy, the morphological changes of erythrocytes is hereditary, assuming similar to scythes, with consequent deficiency of oxygen transport. In Brazil, AF is often found in a range of 2.0% to 6.0%, the black population the rate is 6.0% to 10.0% .The laboratory diagnosis is confirmed by electrophoresis of hemoglobin, and currently polymerase chain reaction technique (PCR) is used for the prenatal detection and prenatal screening (umbilical cord blood or heel prick). The Hydroxyurea stands out as a medicine for the clinical manifestations of AF.

PALAVRAS-CHAVE: SickleCell Anemia, Hemoglobinopathy.

1. Acadêmicos do curso de Biomedicina da Faculdade União de Goyazes.

2. Orientadora: Prof.Me.Neusa Mariana Costa Dias,Faculdade União de Goyazes

INTRODUÇÃO

A Hb encontra-se no interior dos eritrócitos e tem como função o transporte de oxigênio para todo o organismo (FELIX, 2009). Os eritrócitos em forma de foice não circulam adequadamente na microcirculação, resultando tanto em obstrução do fluxo sanguíneo capilar como em redundante auto-destruição precoce (LOUREIRO, 2005).

O processo de síntese de hemoglobina (Hb) do início nos pró-eritroblastos, prosseguindo até o estágio de reticulócitos (MARQUES, 2012). A Hb é uma proteína composta por quatro globinas, associadas a grupos heme, complexo formado por um átomo de ferro em uma estrutura porfírica (GUYTON, 2006). A porção proteica da Hb consiste em dois pares de cadeias polipeptídicas. Nos adultos normais, há duas cadeias alfa e duas cadeias beta, formando a Hb A ($2\alpha 2\beta A$), e duas cadeias alfa e duas cadeias delta para a Hb A₂. Durante o desenvolvimento fetal predomina a síntese de cadeias gama no lugar das cadeias beta, que, associadas às cadeias alfa, originam a Hb fetal (HbF) (ZAMARO et al.2002).

A tabela 1 mostra a síntese da Hb a partir da primeira etapa embrionária até a fase adulta. Durante a vida embrionária as Hb Gower I ,Gower II e Portland I são detectadas, com o início da vida fetal a HbF é a predominante, logo após o nascimento há uma substituição pela HbA que esta presente em cerca de 97% a 98%, e a porcentagem de HbA₂ é de 3% (MARQUES , 2012).

Tabela 1 : Síntese da Hemoglobina

Estágio do Desenvolvimento	Hemoglobina	Prod. No adulto normal (%)
Vida Embrionária	Gower I	
	Gower II	
	Portland I	
Vida Fetal	F($\alpha 2\gamma 2$)	< 1%
	A($\alpha 2\beta 2$)	97%- 98 %
Idade adulta	A ₂ ($\alpha 2\delta 2$)	< 3%

Fonte: Adaptado de: MARQUES,2012.

O termo anemia pode ser definido como a redução do número de eritrócitos, ou da taxa de Hb abaixo de um valor entre 13 e 15g/dl para um indivíduo que tem volume sanguíneo total normal (LORENZI, 2012). Quando se faz o diagnóstico de anemia, devem-se levar em conta as características morfológicas dos eritrócitos (DANIEL, 2012). A contagem de eritrócitos é clinicamente importante para a avaliação da atividade eritropoiética da medula óssea e para o diagnóstico de anemia (CORTELLAZZI, 2003).

A Anemia falciforme (AF) ou drepanocitose é a hemoglobinopatia de natureza genética mais comum no Brasil, cuja alteração morfológica dos eritrócitos é hereditária, que assumem forma semelhante a foices, com consequente deficiência do transporte de oxigênio (GUIMARÃES et al, 2009). Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), mundialmente, 270 milhões de pessoas carregam genes que determinam a presença de Hb anormais. Estudos epidemiológicos mostram que 300 a 400 mil crianças no mundo nascidas vivas apresentam AF (LOUREIRO, 2005).

No Brasil, a característica miscigenação entre os povos colonizadores favoreceu a dispersão desses genes anormais, principalmente daqueles que originam as falcemias (LOUREIRO, 2005). O gene da Hbs é um gene de alta frequência em toda a América, e no Brasil a frequência maior é nas regiões sudeste e nordeste (DAYANA, 2004).

A AF é caracterizada pela presença de uma mutação genética, ocorrida há milhares de anos, que afetou uma das bases nitrogenadas do DNA que compõe o gene sintetizador da cadeia beta da Hb (FELIX, 2009). É um grupo de anemias hemolíticas hereditárias que têm em comum a presença de HbS dentro dos eritrócitos (GUIMARÃES et al, 2009).

Foi descrita pela primeira vez em 1910 por Herrick, frequente, mas não exclusiva, em indivíduos de origem africana, é originada por uma mutação no cromossomo 11 que resulta na substituição de um ácido glutâmico pela valina na posição 6 da extremidade N-terminal na cadeia β da globina, dando origem à HbS (Figura 1) (DAYANA, 2004). A HbA é composta por duas cadeias α e duas cadeias β ($2\alpha 2\beta$). Cada cadeia β possui 146 aminoácidos e cada cadeia α possui 141 aminoácidos. A HbS sofreu uma única mutação genética – a mutação S, que afetou apenas as cadeias β da HbA, ficando as cadeias α intactas ($2\alpha 2\beta$ S) (RIBEIRO, 2008).

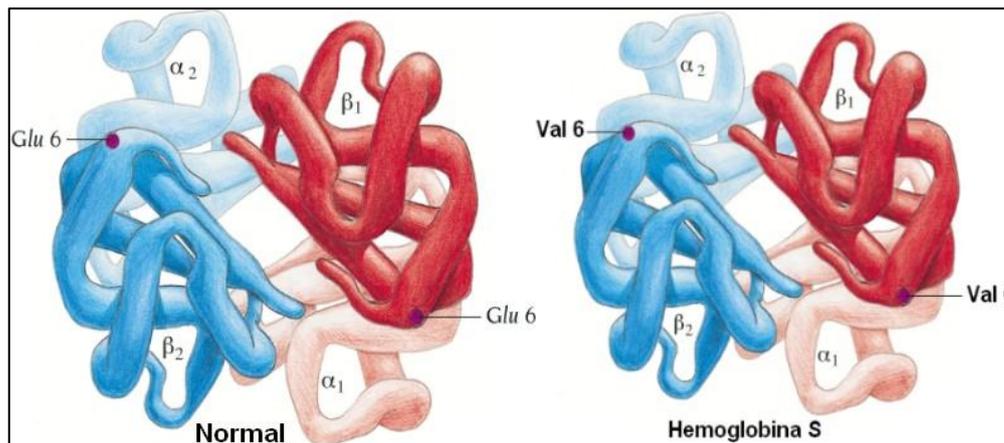


Figura 1:Substituição do ácido glutâmico nas cadeias β pela valina, ocorrendo uma mutação na Hb. Fonte: [http: medcinageriatrica.com. br](http://medcinageriatrica.com.br)

Os portadores de anemia falciforme são assintomáticos nos primeiros seis meses de vida, devido à presença de Hb fetal (HbF), em concentrações superiores às encontradas nos adultos, que é de 1%-2%. Após este período, a síntese das cadeias gama, formadoras da HbF, 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. (FIGUEIREDO , 2007)

O diagnóstico das hemoglobinopatias é complexo e envolve uma análise que deve considerar, além dos dados clínicos e herança genética, vários fatores como idade, por ocasião da coleta, tempo de estocagem e condições de armazenamento da amostra e desnaturação da Hb (FERRAZ et al, 2007). A detecção precoce de portadores do traço falciforme permite o aconselhamento e/ou orientação genética aos portadores e, conseqüentemente, pode funcionar como meio para evitar custos para o sistema de saúde (WATANABE, 2005).

A alta prevalência de AF principalmente no Brasil e a elevada morbimortalidade por infecções associada a esta condição estimularam a realização dessa revisão. Sendo assim esse estudo tem como objetivo abordar os seguintes assuntos: dados epidemiológicos, sinais clínicos, diagnóstico laboratorial, tratamento para indivíduos portadores de AF.

METODOLOGIA

O presente artigo trata-se de revisão bibliográfica do tipo exploratória descritiva baseada na literatura especializada entre os anos de 2000 a 2014, através de consulta a artigos científicos selecionados por buscas nos seguintes bancos de dados: Scielo e Google acadêmico. Foram utilizados os seguintes descritores: anemia falciforme, hemoglobina S, hemoglobinopatias, traços falciformes. Após o levantamento dos artigos realizou-se inicialmente uma leitura exploratória, por meio da análise dos títulos e resumos para a escolha dos de interesse.

Em seguida foi realizada a leitura na integridade dos artigos previamente selecionados, para efetuar-se uma nova seleção, identificando-se os artigos de maior relevância para o assunto, os quais foram submetidos a leitura interpretativa. Foram encontradas 61 publicações, todas estavam disponíveis, destas foram utilizadas 30 na elaboração deste estudo.

Foram utilizados como critério de inclusão artigos que abordavam anemia falciforme, diagnóstico, sinais clínicos, tratamentos, dados epidemiológicos, publicações escritas em português e inglês. E como critério de exclusão: artigos escritos antes de 2000 e artigos em outras línguas.

RESULTADO E DISCUSSÃO

Aspectos epidemiológicos

A anemia falciforme é uma doença monogênica mais comum em todo mundo. Esta doença surgiu nos países do centro-oeste africano, da Índia e do leste da Ásia, há cerca de 50 a 100 mil anos (GALIZA NETO E PITOMBEIRA, 2003). Na tabela 2 são apresentados os dados comparativos de traços da AF e AF.

Tabela 2: Dados de países africanos comparando com resultados encontrados no Brasil.

Países	Traço da AF (%)	Pessoas com AF
Brasil	2-6	3.500
Nigéria	15-28	86.000
Congo	15-30	43.440
Angola	11-37	21.684
Guiné	26	8.300

Fonte: Adaptado de: Brasil,2009.

AF é encontrada frequentemente em uma variação de 2,0% a 6,0% na população brasileira e, elevado índices de 6,0% a 10,0% no caso da população negra (ASSIS, 2010). No Brasil a porcentagem de mortalidade entre crianças menores de cinco anos com AF é cerca de 25a 30% e a maioria das mortes neste grupo é secundária a infecções, sequestro esplênico ou crises aplásticas (MARQUES, 2012). A maior incidência de mortes causadas por AF no Brasil ocorre até os 29 anos de idade, com predominância de 37,5% em menores de 9 anos (LOUREIRO, 2005).

Segundo dados do Ministério da Saúde, as prevalências referentes à doença em diferentes regiões brasileiras permitem estimar a existência de mais de dois milhões de portadores do gene da HbS e mais de 8 mil afectados com a forma homozigótica (HbSS). Estima-se o nascimento de setecentos a mil casos novos anuais de doença falciforme no país (BANDEIRA et al,2007).

A implantação do diagnóstico neonatal da AF no Brasil, inicialmente em Minas Gerais (1998) e posteriormente em todo o Brasil (Portaria 822 de

06/06/2001) vem permitindo melhor conhecimento sobre a prevalência da doença e, especialmente, orientação, acompanhamento e tratamento precoce, com sensíveis reflexos na morbimortalidade da doença. Em Minas Gerais, no período de março de 1998 a dezembro de 2001 foram realizados 1,75 milhões testes do pezinho, correspondendo a 94,5% dos nascimentos ocorridos no referido período, foi encontrado que uma, entre cada 1400 crianças nascidas eram portadoras de AF (FERRAZ et al,2007).

Conforme dados operacionais publicados pelo Ministério da Saúde em 2008, testes de triagem neonatal com identificação de pessoas com AF são feitos em 15 estados: Acre, Alagoas, Bahia, Espírito Santo, Goiás, Maranhão, Mato Grosso do Sul, Minas Gerais, Paraná, Pernambuco, Rio de Janeiro, Rio Grande do Sul, Rondônia, Santa Catarina e São Paulo. Esses testes possibilitaram a determinação da incidência de nascidos vivos diagnosticados com AF (tabela 3), como também a incidência de indivíduos com o traço falciforme (tabela 4).

Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal, mostram que, no estado da Bahia, a incidência da doença falciforme é de 1:650, enquanto a do traço falciforme é de 1:17, entre os nascidos vivos. No Rio de Janeiro, 1:1200 para a doença e 1:21 de traço. No Estado de Goiás, é na proporção de 1:1400 com doença e de 1:25 com traço falciforme (tabela 2 e 3).

Tabela 3. Incidência de nascidos vivos diagnosticados com AF em 14 estados que realizam a fase II/PNTN.

Estados	Incidência de Doença Falciforme
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: Adaptado de PTN/Ministério da saúde, Programas Estaduais de Triagem Neonatal/Serviços de Referência em Triagem Neonatal Credenciados.

Tabela 4. Incidência de nascidos vivos diagnosticados com traços falciformes em 14 estados que realizam a fase II/PNTN.

Estados	Incidência de Traços Falciforme
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: Adaptado de PTN/Ministério da saúde, Programas Estaduais de Triagem Neonatal/Serviços de Referência em Triagem Neonatal Credenciados.

Com base nos dados, calcula-se que nascem por ano, no Brasil, 3.500 crianças com doença falciforme e 200 mil portadores de traço, isso corresponde ao nascimento de uma criança com AF para cada mil recém-nascidos vivos. Atualmente, estima-se que tenhamos de 20 a 30 mil brasileiros portadores da DF, isso permite tratar essa doença como problema de saúde pública no Brasil (SIMÕES et al., 2010).

A atual expectativa de vida para a população americana com anemia falciforme é de 42 anos para homens e 48 anos para mulheres. Ainda se encontra muito aquém da expectativa de vida para a população geral, o que evidencia a necessidade de maiores investimentos e progressos no tratamento desses pacientes (Di NUZZO et al,2004).

Anemia falciforme e Malária

Alguns estudos mostram que indivíduos com AF criam uma resistência ao parasita *Plasmodium falciparum*. A pessoa que possui a Hbs no eritrócito, não é infectado pela malária. O parasita da malária utiliza moléculas presentes na superfície dos eritrócitos, para desenvolver saliência em sua superfície que provocam sua aderência ao endotélio de pequenos vasos sanguíneos. Nesta situação há menor quantidade de oxigênio, o que favorece o fenômeno de

afoiçamento. Como resultado disso, haverá perfuração das membranas do parasita e depleção de potássio celular impedindo a multiplicação dos parasitas. Além disso, a destruição prematura dos eritrócitos parasitados com caráter falciforme e a nutrição deficiente dos parasitos pela HbS são fatores que impedem a sobrevivência destes parasitos (SANTOS, 2011).

No entanto, os eritrócitos necessitam de um metabolismo ativo para a manutenção da flexibilidade e integridade da membrana plasmática, assim como para a manutenção da hb na sua forma funcional para assegurar o transporte adequado do oxigênio. Este metabolismo é assegurado pelas enzimas do eritrócito que participam em três cadeias metabólicas principais: a glicólise, a via das pentoses-fosfato e o metabolismo nucleotídico. Se existir alguma deficiência enzimática em alguma destas vias, há uma limitação na produção de ATP e/ou de NADPH provocando alterações na membrana e consequente remoção destas células (MACHADO et al , 2010).

Homozigose e Heterozigose

AF é uma mutação autossômica, ou seja, a heterozigose não causa doença, mas é detectável; a homozigose ou a heterozigose combinada com outro mutante do gene da β - globina é necessária para a doença (GALON, 2012). A doença é um gene recessivo, é preciso que tenha gene do pai e da mãe para herdar a AF (ASSIS, 2010).

Quando um dos dois pais são portadores de traço falciforme, a probabilidade é de 25% de que seus filhos nasçam com a doença. Se apenas um dos pais for portador a chance dos filhos nascer com gene é de 50% (Figura 2).

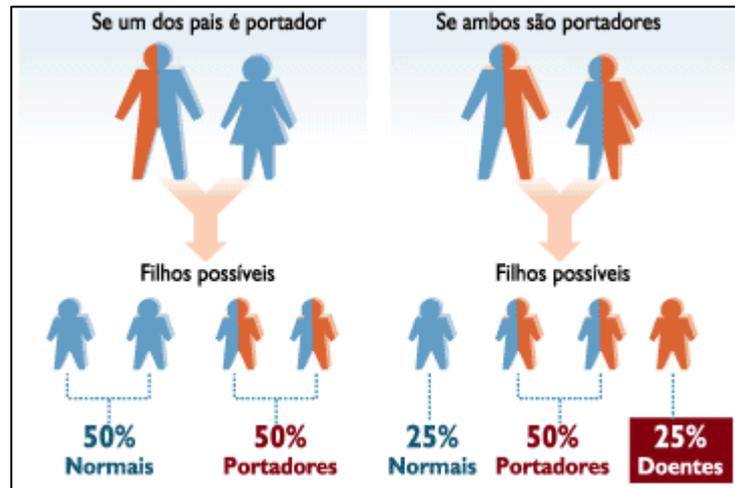


Figura 02: Homozigose e heterozigose.

Fonte: http://biologiaportifolio.blogspot.com.br/2012_07_01_archive.html

Conforme foi descrito na figura anterior (Figura 2), o traço falciforme é uma característica hereditária nos eritrócitos, que é herdada do pai ou da mãe, o indivíduo com traço falciforme na maioria das vezes não manifesta os sinais clínicos. Já AF é uma mutação genética que ocorre na HbS, ocasionando sinais e sintomas .

A doença falciforme manifesta-se em indivíduos recessivos para a Hb S e em combinação com outras Hb anormais, pode resultar em doença falciforme com diversos graus de gravidade: com herança com um gene da Hb C (SC), com gene da β^+ talassemia (SAF), ou gene da β talassemia (SF), em ordem decrescente de frequência (Di NUZZO et al, 2004).

As consequências da HbS no interior do eritrócito

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). A desoxi-HbS promove a formação de pontes de hidrogênio anormais entre os aminoácidos valina da posição número 1 das cadeias β S da Hb, que é normalmente sintetizada para esta posição, com a valina mutante que substituiu o ácido glutâmico na posição 6 da mesma cadeia polipeptídica da HbS. Essas pontes de hidrogênio formadas modificam a estrutura espacial da molécula de HbS e promovem contatos intermoleculares

com outros aminoácidos dessa mesma cadeia de globina β S. 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 discoide para formas bizarras, das quais a mais conhecida é a forma de foice ou drepanócito (RIBEIRO, 2008).

A mutação no gene da globina é caracterizada pela substituição de uma base nitrogenada (GAG para GTG) no códon que codifica o sexto aminoácido, da cadeia, originando valina ao invés de ácido glutâmico na superfície da cadeia beta variante, com consequente modificação da estrutura tridimensional da hemoglobina, originando a HbS.

Sinais clínicos em portadores de AF

O primeiro sintoma é a dor, que é aguda, tendo início sem explicação, intensidade variável que pode durar horas ou dias. Grande parte da dor ocorre em episódios agudos, e resulta de estímulos somáticos ou viscerais (SANTOS 2011). Na tabela 5 mostra os órgãos que podem sofrer danos e complicações devido a AF.

Tabela 5: Órgãos e complicações devido AF

Órgãos que podem sofrer danos	Rins, Pulmões e olhos.
Principais complicações:	Infeções por bactérias encapsuladas
	Crises de sequestração esplênica
	Episódios dolorosos agudos

Fonte: Adaptado de MARQUES, 2012.

As manifestações mais comuns associadas à AF são: síndrome mão-pé que é geralmente a primeira manifestação da doença na criança, decorrente de uma complicação vaso-oclusiva aguda caracterizada por dor e edema no dorso das mãos e pés, podendo ser acompanhados de calor e eritema local; sequestro esplênico, caracterizado por um súbito mal estar, concomitante à exacerbação da anemia, palidez, dor abdominal e hipovolemia síndrome torácica aguda, principal causa de mortalidade na doença falciforme acima de

dois anos de idade, sendo desencadeada por infecções, infarto, embolia e sequestração pulmonar (Tabela 6) (MARQUES et al, 2012).

Tabela 6: Manifestações clínicas encontradas em pacientes com AF.

Manifestações Clínicas
Vaso-oclusão
Necrose avascular da Medula óssea
Filtração esplênica Progressiva
Osteomielite
Síndrome Torácica Aguda
Crise de Aplasia Induzida pelo Parvo vírus Humano B19
Expansão da Medula Óssea
Hiperlirrubinemia, icterícia e pigmento Biliar
Anemia Hb entre 6 e 9 g/100mL
Hemólise
Vasculopatia cutânea
Sequestro de Eritrócitos
Acometimento Renal
Acidente Vascular Encefálico

Fonte: Adaptado de: SANTOS, 2011.

A gravidade clínica da AF é variável em crianças, a morbidade e a mortalidade são o resultado de infecções, quadro hemolítico e de micro-infartos decorrentes do vaso-oclusão microvascular difusa que, geralmente, é acompanhada de dor. A hemólise é crônica e manifestam-se por palidez, icterícia, elevações dos níveis de bilirrubina indireta sérica e urobilinogênio urinário e do número de reticulócitos. Resulta, frequentemente, na formação de cálculos biliar (MARQUES et al, 2012).

Observa-se, na primeira infância, uma esplenomegalia decorrente da congestão na polpa vermelha pelo sequestro de eritrócitos falcizados nos cordões esplênicos e sinusóides, que evolui com a formação de trombose e infartos, culminando com a atrofia e fibrose do órgão. Este fenômeno, denominado de auto-esplenectomia, ocorre geralmente até os 5 anos de idade. Como consequência da asplenia nesses pacientes, haverá uma maior susceptibilidade a infecções por organismos encapsulados, notadamente o *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib) e o pneumococo (Di NUZZO et al, 2004).

Os principais agentes etiológicos associados a episódios de infecção bacteriana invasiva nos indivíduos com anemia falciforme, em ordem decrescente de frequência, são: *Streptococcus pneumoniae*, *Salmonella* spp, Hib, *Escherichia coli* e *Klebsiella* spp. O pneumococo e o *Haemophilus* incidem predominantemente em crianças até os 5 anos de idade, sendo incomuns após esta faixa etária. Qualquer infecção bacteriana no indivíduo com anemia falciforme tem grande potencial de evoluir para sepse, muitas vezes com êxito letal, se não for identificada e tratada precocemente (Di NUZZO et al,2004).

Diagnóstico Laboratorial

O Ministério da Saúde (Brasil 2002) sugere as seguintes metodologias para o diagnóstico das doenças falciformes: (Tabela 7)

Tabela 7: Exames para diagnóstico da AF.

Exames
Hemograma
Eletroforese alcalina em acetato de celulose
Eletroforese ácida em Agar ou agarose
Teste de solubilidade

Fonte: Brasil 2002

O hemograma normalmente revela anemia na maioria das vezes normocrômica e normocítica (podendo ser hipocrômica e eventualmente macrocítica), Leucocitose com neutrófilia moderada não necessariamente relacionada à infecção e trombocitose completa o quadro hematológico, notadamente durante as crises vaso-oclusivas. Plaquetopenia pode ocorrer em quadros de sequestro esplênico (ZAGO, 2004).

O esfregaço de sangue periférico pode apresentar anisopoiquilocitose e policromasia. São observadas alterações morfológicas dos eritrócitos, com a presença de células afoiçadas, assim como eritroblastos em várias etapas maturativas (ZAGO, 2004).

A eletroforese da Hb (Figura 3) é considerada por muitas autoridades como "Gold Standard" para o diagnóstico de hemoglobinopatias, mas pode apresentar dificuldades na determinação da Hb durante o período neonatal, pois em meio alcalino, a HbF tem uma mobilidade intermediária entre a HbA e S. A migração eletroforética em pH alcalino apresenta Hb que migram em um

mesmo ponto, sendo necessários estudos complementares para sua correta identificação (WATANABE, 2005).

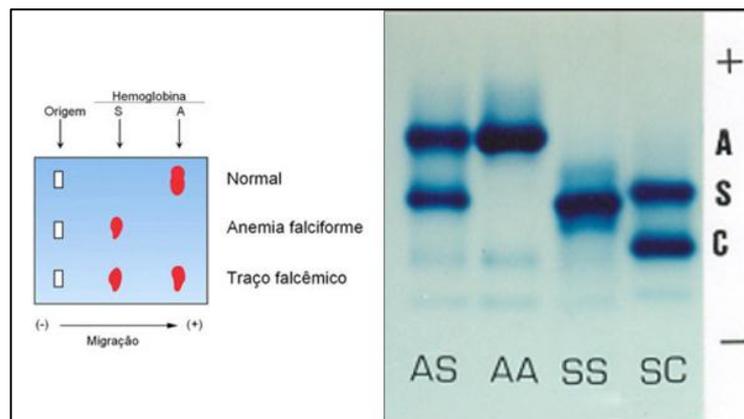


Figura 3: Eletroforese Hb. Fonte: http://www.sistemanervoso.com/pagina.php/?secao=8&materia_id=625&materiaver=1

Os testes de falcização, com o metabissulfito de sódio ($\text{Na}_2\text{S}_2\text{O}_5$) e o teste de solubilidade, que utiliza o ditionito de sódio ($\text{Na}_2\text{S}_2\text{O}_4$), são limitados e não são capazes de detectar pequenas quantidades de HbS presentes ao nascimento devido à grande concentração de HbF, não permitindo fazer a diferenciação entre o traço e a doença (WATANABE, 2005).

O diagnóstico da AF é confirmado pela eletroforese de Hb, em acetato de celulose em pH alcalino, descrita por ocasião da descoberta da HbS por Linus Pauling em 1949. Atualmente, técnica de reação da polimerase em cadeia (PCR) é utilizada para a detecção pré-natal e screening - natal (no sangue do cordão umbilical ou teste do pezinho), respectivamente (MENDONÇA et al., 2009).

Os exames de imagem também têm um papel complementar no diagnóstico da anemia falciforme, pois 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).

Com o diagnóstico precoce através da triagem neonatal, a assistência multiprofissional deve ser iniciada já nos primeiros meses de vida. À medida

que a criança cresce sua família devem ser preparadas para o autocuidado (ARAUJO, 2007). A triagem neonatal é uma ação preventiva que permite detectar diversas patologias, por meio do teste do pezinho em população com idade de 0 a 30 dias (preferencialmente entre o 2º e o 7º dia de vida) (BICALHO, 2009; APAE, 2010). À medida que cresce a criança e sua família devem ser preparadas para o autocuidado. Esta assistência multiprofissional deve ser humanizada (ARAUJO, 2007).

Tratamento

Segundo Braga (2007) para a AF não existe tratamento específico, assim a qualidade de vida e a melhora da sobrevida desses pacientes se inicia com o diagnóstico neonatal que, aliado à penicilina profilática, educação e cuidados familiares, representa um dos avanços mais importantes na sua história.

Para obter-se um sucesso no tratamento, além de um ambiente confortável para esta assistência, deve haver o acolhimento da pessoa com AF pelo profissional da saúde sem preconceitos, estigmas, escutando suas dúvidas e dificuldades e permitindo o diálogo através da democratização da linguagem utilizando formas acessíveis para esta população (ARAUJO, 2007).

A administração da penicilina profilática deve ser iniciada aos 3 meses de idade para as crianças com doenças falciformes (SS, SC, S β), devendo ser continuada até os 5 anos de idade (WATANABE,2007). O esquema recomendado pelo Ministério da Saúde, no Manual Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes, 2001, é:

Penicilina V (oral):

- 125mg VO (2 vezes ao dia) para crianças até 3 anos de idade ou 15kg.
- 250mg VO (2 vezes ao dia) para crianças de 3 a 6 anos de idade ou com 15 a 25kg.
- 500mg. VO (2 vezes ao dia) para crianças com mais de 25kg.

Penicilina benza tina - Intra muscular, a cada 21 dias:

- 300.000 U para crianças até 10 kg.

- 600.000 U para crianças com 10 a 25 kg.
- 1.200.000 U para crianças com mais de 25 kg.

Por ser uma anemia hemolítica crônica, a transfusão de concentrados de eritrócitos é comum nessa enfermidade, podendo prevenir a ocorrência de lesões orgânicas, reduzir o percentual de eritrócitos com HbS para baixo de 30% e aumentar a oxigenação. As transfusões são indicadas na presença de anemia severa, aplasia pura de células vermelhas e hiperhemólise (LOUREIRO, 2006).

Segundo Almeida et al (2004) as transfusões podem ser feitas através de transfusão simples que visa aumentar a capacidade de carreamento de oxigênio, sem reduzir significativamente a concentração de HbS .

A Hidroxiureia é o primeiro agente amplamente disponível e acessível, que parece ter um impacto real sobre o curso da AF contribuindo para melhorar as manifestações clínicas. Seu mecanismo de ação exato é desconhecido, mas que provoca um aumento das concentrações HbF na maioria dos indivíduos, que, fisicamente com o processo de polimerização de desoxihemoglobina. (Santos, 2011).

CONCLUSÃO

No Brasil a incidência de AF é bastante relevante, os dados encontrados neste estudo mostra que na população negra o índice é ainda maior. Segundo II/PNTN (MS), o estado de Goiás ocupa 3º lugar em incidência de AF. Uma das justificativas é o auto índice de miscigenação do nosso país, nas regiões norte e nordeste onde ocorre a maioria dos casos, observa-se que existe uma diversidade, devido ao grande numero de escravos que viera da África e se concentraram nessas regiões.

As principais manifestações clínicas são vaso oclusão, necrose avascular da medula óssea, filtração esplênica progressiva e infecção bacteriana. Vale destacar a importância do diagnóstico laboratorial na triagem neonatal. O diagnóstico laboratorial é confirmado pela eletroforese de Hb.

No tratamento o medicamento que se destaca é a Hidroxiureia, é o primeiro agente amplamente disponível e acessível. Este medicamento contribui para uma melhora nas manifestações clinicas de pacientes com AF.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

GAYTON, Arturc. **Tradado de Fisiologia Médica**. 11 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2006.

ALMEIDA, Mariana n. et al. **Padronização para Utilização de Sangue Emocomponentes em adultos, no Hospital Sírio-Libanês**. Comitêtransfusional multidisciplinar- São Paulo: [s.n], 2004.

ARAUJO, Paulo ivo c. **O Autocuidado na Doença Falciforme** . Revista Brasileira de Hematologia. 29:239-246,2007.

ASSIS,E.S;**Estudo das Síndromes Falcêmicas em Comunida de Quilombola**, Dissertação de mestrado em saúde e ambiente. Aracaju: Universidade Tiradentes, 2010.

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador (APAE). **Manual de Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia**. Salvador:

BANDEIRA,Bezerra MC, Santos MNN, Gomes YM, Araújo AS, Abath FGCI. **mportância dos programas de triagem para o gene da hemoglobina S**. Rev brashematohemoter. 2007; 29(2):179–84.

BICALHO, Viviane Souza. **Manifestações linguísticas em doençascerebrovasculares por Anemia Falciforme**: Estudo de casos. 2009.56 F. Monografia (Especialização). Universidade Federal de Minas Gerais. Belo Horizonte, 2009.

BRAGA, Josefina Aparecida Pellegrine. **Medidas Gerais no Tratamentodas Doenças Falciformes**. Revista Brasileira de Hematologia. São Paulo, V.29 N 3, P 233 238, 2007.

BRASIL. Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. **Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes**. Brasília DF, 2002.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Manual de Educação e Saúde volume 2. Brasília DF, 2009.**

BONINI, Claudia Regina Domingos et al. **Diagnóstico laboratorial de hemoglobinas semelhantes à HbS.** Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial. Rio de Janeiro, v. 38, n. 4, 2002.

CORTELLAZZI, LC et al. **Reticulocyte parameters in hemoglobinopathies and iron deficiency anemia.** Revista brasileira de hematologia. Campinas SP, P 97-102, 2003.

FONSECA, Di Nuzzo DVP. **Anemia falciforme e infecções.** J Pediatra (Rio J). 2004; 80:347-54.

FELIX, Andreza Aparecida. **Aspectos Clínicos Epidemiológicos e Percepção de Dor na Doença Falciforme** 2009. Tese. Universidade Federal do Triângulo Mineiro. Uberaba MG, 2009.

FERRAZ, Maria Helena C. et al. **Diagnóstico Laboratorial da Doença Falciforme em Neonatos e após o Sexto Mês de Vida.** Revista Brasileira de Hematologia. Belo Horizonte MG: 29: 218-222, 2007.

FIGUEIREDO, MS. **Fatores moduladores da gravidade da evolução clínica da anemia falciforme.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2007 Set; 29(3):215-7.

GALIZA NETO, G. C.; PITOMBEIRA, M. S. **Aspectos moleculares da anemia Falciforme.** J. Bras. Patol. Med. Lab. Rio de Janeiro v.39, n.1, p.51-56, 2003

GALON, Luís Augusto V. et al. **Anemia Falciforme** . Tese, Fundação Educacional de Fernandópolis. São Paulo. 2012.

GUIMARÃES, Tania M.R. et al. **O Cotidiano das Famílias de Crianças e Adolescentes Portadores de Anemia Falciforme** . Revista Brasileira de Hematologia. 31: 9-14, 2009.

LORENZI, Therezinha. **MANUAL DE Hematologia**– 4ª ed. Rio de Janeiro

LOUREIRO, Monique Morgado et al. **Epidemiologia de Interações Por Doenças Falciforme no Brasil**. Revista Saúde Pública. Rio de Janeiro, V 39, n 6 , P 943 949,2005.

MACHADO, Patrícia et al. **A contribuição dos polimorfismos humanos do eritrócito na proteção contra a malária**. Unidade de Ensino e Investigação de Malária, Instituto de Higiene e Medicina tropical. Lisboa Portugal, 2010.

MARQUES, Viviane et al. **Reverendo a Anemia Falciforme : Sintomas, Tratamentos e Perspectivas**. Revista Científica da Faculdade de Educação e Meio Ambiente, 3: 39 65, jan- jun, 2012.

MENDONÇA, A. C.; GARCIA, J. L.; ALMEIDA, C. M.; MEGID, T. B. C.; JUNIOR, A. F.; **Muito além do “Teste do Pezinho”**. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. vol.31, n.2, p. 88-93, 2009.

MESIANO, Carlos Alexandre M. **Anemia Falciforme Fundamentos Teóricos e práticos**. Monografia. Centro Universitário de Brasília, Brasília DF. 2001.

RIBEIRO, Rita de Cassia M. et al. **Importância da Avaliação da Hemoglobina Fetal na Clínica da Anemia Falciforme**. Revista Brasileira de Hematologia, Brasília DF. 2001.

SANTOS, Milena Souza. **Anemia Falciforme: Da doença ao tratamento**. Tese, Universidade Estadual de Goiás. Anápolis GO. 2011.

SIMÕES, B. P.; PIERONI, F.; BARROS, G. M. N.; MACHADO, C. L.; CANÇADO, R.D.; SALVINO, M. A.; ANGULO, I.; VOLTARELLI, J. C. Consenso brasileiro em transplante de células-tronco hematopoéticas: Comitê de hemoglobinopatias. In: **Journal of hematology and hemotherapy**. v.32, n.7, p.46-53, 2010.

WATANABE, Alexandre Mitiru. **Prevalência Anemia Falciforme no Estado do Paraná**. Tese. Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2007.

YANAGUIZAWA, M, Taberner GS, Cardoso FNC, Natour J, Fernandes ARC. **Diagnóstico por imagem na avaliação da anemia falciforme**. Rev. Bras. Reumatol. 2008 Apr; 48(2):102-5.

ZAGO, M. A; PINTO, A. C. S. **Fisiopatologiadasdoençasfalciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter.v.29, n.3, p. 207-214, 2007.

Home Page

Disponível em <http://www.mdsaude.com> acesso em: 14 novembro 2014

Disponível em :<http://www.medicinageriatrica.com.br>. Acesso em: 14 novembro 2014.

Disponível:http://www.sistemanervoso.com/pagina.php/?secao=8&materia_id=625&materiaver=1. Acesso em : 17 novembro 2014.

Disponível: http://biologiaportifolio.blogspot.com.br/2012_07_01_archive.html. Acesso em : 17 novembro 2014.