

ANEMIA FALCIFORME- ASPECTOS CLÍNICOS

José Walber Gonçalves Castro¹ Beatriz Paulino de Souza Rodrigues² Jecilane de Lacerda Freire² Risângela Saraiva de Alencar²

RESUMO

As doenças falciformes (DF) são formadas por vários genótipos com dominância da hemoglobina S (HbS) sobre outras hemoglobinas. Anemia falciforme (AF) é aquela que apresenta o genótipo em homozigose (SS). Considerando a relevância da doença no quadro epidemiológico do país, o diagnóstico e tratamento precoces comprovadamente diminuem a morbidade e mortalidade de pacientes portadores de anemia falciforme. Assim, o presente trabalho teve como objetivo abordar informações relevantes sobre portadores da AF, destacando aspectos como diagnóstico laboratorial, manifestações clínicas, tratamento e prevalência. Por meio de revisão de literatura, foi observado que a doença tem alta prevalência no Brasil e que as principais manifestações clínicas decorrem de crises de vasoclusão e hemólise. Além disso, foi destacada a importância da realização do diagnóstico precoce para prevenção de complicações e melhoria da qualidade de vida do paciente portador de anemia falciforme.

Palavras chave: Doença Falciforme. Hemoglobina S. Falcização.

A anemia é uma condição na qual os números de eritrócitos estão reduzidos como também os níveis de hemoglobina circulantes, resultando em oxigenação tecidual insuficiente. Essa condição resulta fatores genéticos e nutricionais que afeta aproximadamente um terço da população mundial (MOHANDAS, 2019).

Anemia falciforme (AF) é uma doença genética, caracterizada pela mutação no cromossomo 11, que resulta da substituição de um aminoácido polar ácido glutâmico por outro apolar valina na sexta posição da cadeia beta da hemoglobina, originando a hemoglobina S. Esta proteína irá alterar a forma dos eritrócitos, deixando-os em forma de “foice” ou “meia lua”, o que dificulta circulação sanguínea e causa microinfartos em múltiplos órgãos e hemólise (MATALLANA et al., 2021).

¹ José Walber Gonçalves Castro – Orientador e docente da pós graduação em hematologia

² Beatriz Paulino de Souza Rodrigues - Pós graduando em hematologia
Jecilane de Lacerda Freire - Pós graduando em hematologia
Risângela Saraiva de Alencar - Pós graduando em hematologia

O termo 'doença falciforme' vem sendo admitido por expressar além da anemia falciforme que é uma mutação que ocorre em indivíduos homocigotos, ou seja, com hemoglobina SS (HbSS). Como também outras desordens causadas pela mesma mutação nos casos que ocorre a combinação da HbS com outros tipos de hemoglobina alteradas, como a hemoglobina C (HbSC), a hemoglobina D (HbSD) e a beta-talassemia (Hb S/ β Th)(LOPES,L.S.W.2019).(GOMES,R.2019).

Na maioria dos casos, as manifestações clínicas da anemia falciforme iniciam no primeiro ano de vida. Essas são resultantes das alterações morfofisiológicas das hemácias após sua falcização. Mais frequentes, estão às crises dolorosas, síndromes torácicas agudas, esplenomegalia e infecções bacterianas (MOTA et al.,2022).

Os portadores de DF são acometidos pelos fenômenos de vaso-oclusão, que têm como decorrência a lesão tecidual irreversível dos diferentes órgãos. Algumas lesões são responsáveis pela principal manifestação clínica mais característica da DF, que é a dor sendo a mais frequente a dor musculoesquelética, sendo a causa mais comum de procura ao serviço de emergência pelos pacientes (SOUZA et al.,2020).

Os achados no sangue periférico dependem do tipo de síndrome falciforme em questão. A dosagem de hemoglobina no período neonatal se encontra normal, mas a anemia começa se instalar entre o terceiro e o quarto mês de vida, quando a hemoglobina fetal começa a diminuir. Sendo observadas células falciformes irreversíveis na periferia (NODA et al.,2021).

Na patologia de HBSS, as hemácias são normocíticas e normocrômicas com presença de policromasia as contagens de reticulócitos estão entre 10-20% e normoblasto são observados.Na HbSC a morfologia dos glóbulos vermelhos e caracterizado por predominância de células alvos e raras células falciformes. Inclusões eritrocitárias são visualizadas como corpúsculos de howell-jolly, quando a contagem de leucócitos e plaquetas encontra-se elevada (NODA et al.,2021).

O diagnóstico precoce na DF contribui para que os cuidados sejam iniciados nas primeiras semanas de vidas. O teste do pezinho, realizado através do PNTN, é uma das formas de diagnosticar a doença falciforme e outras hemoglobinopatias que, quando identificadas precocemente, melhoram a sobrevivência das crianças (ROCHA et al.,2020).

A técnica de eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose ou em pH alcalino 8,4 e o método mais comumente usado para identificação da HbS que permite análises qualitativas e quantitativas das frações a eletroforese não consegue distinguir entre HbSS e

HbS- β^0 -talassemia. Há alguns outros métodos de diagnóstico como eletroforese em ágar citrato, eletroforese de zona e análise de DNA (ADEGOKE et al., 2022).

Vale salientar que, os tratamentos específicos para a DF ainda são inexistentes. Após confirmação da doença, iniciam-se os protocolos terapêuticos definidos por grupos cooperativos nacionais e internacionais, baseados na combinação de remédios de uso contínuo (SOUZA et al., 2020).

A terapia com hidroxiureia para terapêutica de anemia falciforme é indicada para maioria dos pacientes com as formas de S/S e talassemia-beta. Pois pode reduzir a frequência das crises de dor promove o aumento de hemoglobina fetal no sangue. Isso diminui a probabilidade da polimerização da hemoglobina S (Hbs), subsequente falcização e hemólise contribuindo assim para redução de crise oclusiva (REEVES et al., 2023).

A alta prevalência de pacientes com Anemia Falciforme e com traço Falciforme no Brasil, bem como os agravos que essa patologia oferece torna clara a importância do seu diagnóstico precoce. Com o tratamento adequado, que se baseia em medidas profiláticas, o paciente pode ter uma boa qualidade de vida e não vir a desenvolver o quadro mais grave, como crises vasclusivas e de hemólise, contribuindo para a diminuição da morbidade e mortalidade decorrentes da doença.

REFERÊNCIAS

- ADEGOKE, Samuel Ademola et al. **HemoTypeSC point-of-care testing shows high sensitivity with alkaline cellulose acetate hemoglobin electrophoresis for screening hemoglobin SS and SC genotypes.** *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, v. 44, p. 341-345, 2022.
- CRUZ, Rhalliete Souza et al. **El enfrentamiento del tratamiento de la enfermedad falciforme:: desafíos y perspectivas vivenciadas por la familia.** *Revista Enfermería Actual en Costa Rica*, n. 39, p. 3, 2020.
- DÍAZ-MATALLANA, Marcela et al. **Anemia falciforme: una revisión sobre el genotipo de la enfermedad, haplotipos, diagnóstico y estudios asociados.** *Revista médica de Chile*, v. 149, n. 9, p. 1322-1329, 2021. MOHANDAS, N. et al. **Anemia lurking in íntrons.** *J Clin Invest*. 2019;129(7):2655–2657.
- LOPES, Winnie Samanú de Lima; GOMES, Romeu. **A participação dos conviventes com a doença falciforme na atenção à saúde: um estudo bibliográfico.** *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 25, p. 3239-3250, 2020.
- MOHANDAS, Narla et al. **Anemia lurking in introns.** *The Journal of Clinical Investigation*, v. 129, n. 7, p. 2655-2657, 2019.
- MOTA, Felipe Machado et al. **Analysis of the temporal trend of mortality from sickle cell anemia in Brazil.** *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 75, 2022.
- NODA, Gilberto Soler; MUÑOZ, Lilia Zenaida Escalona; LEYVA, Kirenia Peña. **Nuevos aspectos moleculares y fisiopatológicos de la anemia drepanocítica.** *Revista Cubana de Medicina*, v. 60, n. 1, p. 1-10, 2021.
- REEVES, Sarah L. et al. **Changes in Hydroxyurea Use Among Youths Enrolled in Medicaid With Sickle Cell Anemia After 2014 Revision of Clinical Guidelines.** *JAMA Network Open*, v. 6, n. 3, p. e234584-e234584, 2023.
- ROCHA, Rafael et al. **(Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study.** *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 75, 2021.