

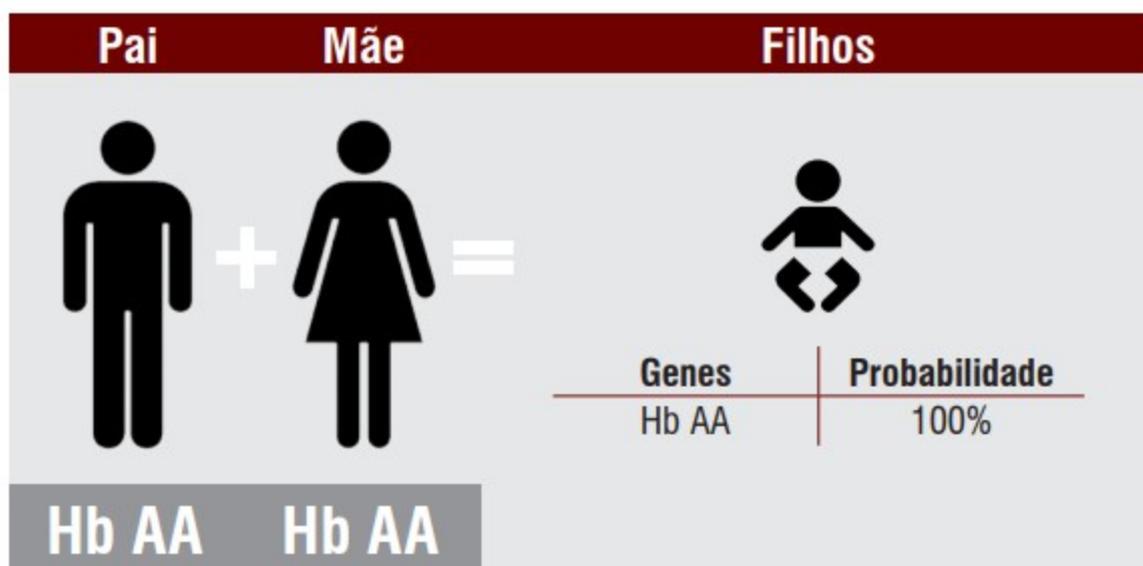
PROTOCOLO DE RASTREIO DE DOENÇA FALCIFORME NO PRÉ NATAL

Definição

Herança genética autossômica recessiva, que expressa a doença quando o gene da globina beta S está em homozigose (Hb SS), ou quando está em heterozigose, em associação do gene globina beta S com outras variantes, como Hb C, Hb D e Hb E, ou ainda na interação com a talassemia beta.

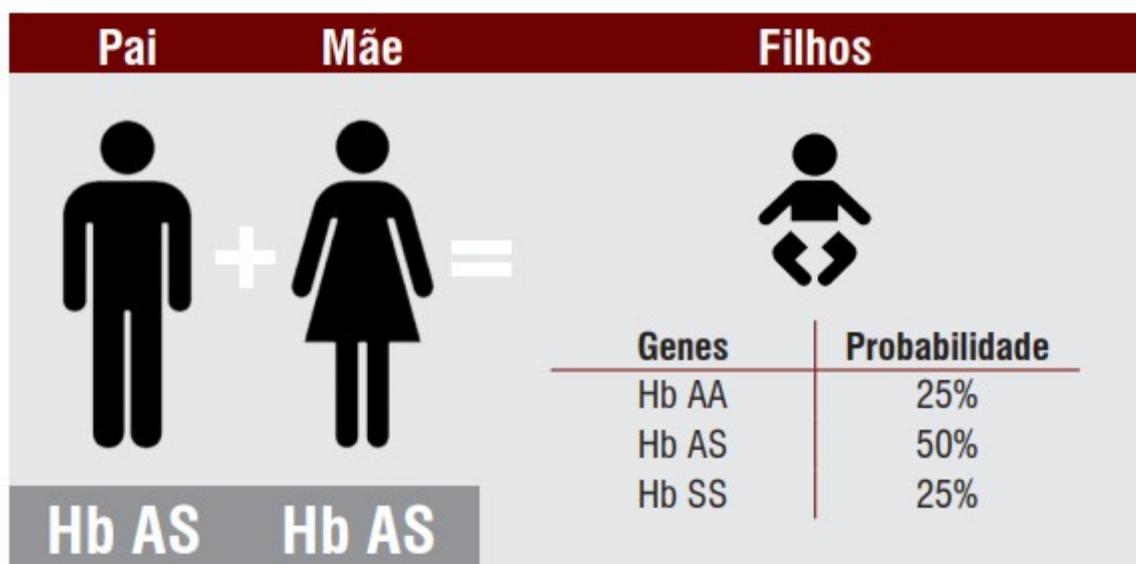
Herança genética

-Hemoglobina normal: No caso da hemoglobina A (Hb A), considerada normal, os genes que codificam as frações beta da hemoglobina, herdados dos pais, estão em homozigose e resultam no padrão Hb AA.



Doença Falciforme: Conhecer Para Cuidar Probabilidade do padrão Hb AA

-Traço falciforme: A presença de apenas um alelo da globina beta A, combinado com outro alelo da globina beta S, apresenta um padrão genético AS (heterozigose) que não produz manifestações da doença falciforme, sendo o indivíduo caracterizado como portador de traço falciforme (TF).



Doença Falciforme: Conhecer Para Cuidar Probabilidade de Doença Falciforme

Diagnóstico	Determinação do genótipo
Padrão normal	Hb AA
Doença falciforme	Hb SS, Hb SC, Hb SD, Hb S/ β tal.
Traço falciforme	Hb AS
Traço	Hb AC, Hb AD, Hb E

Doença Falciforme: Conhecer Para Cuidar

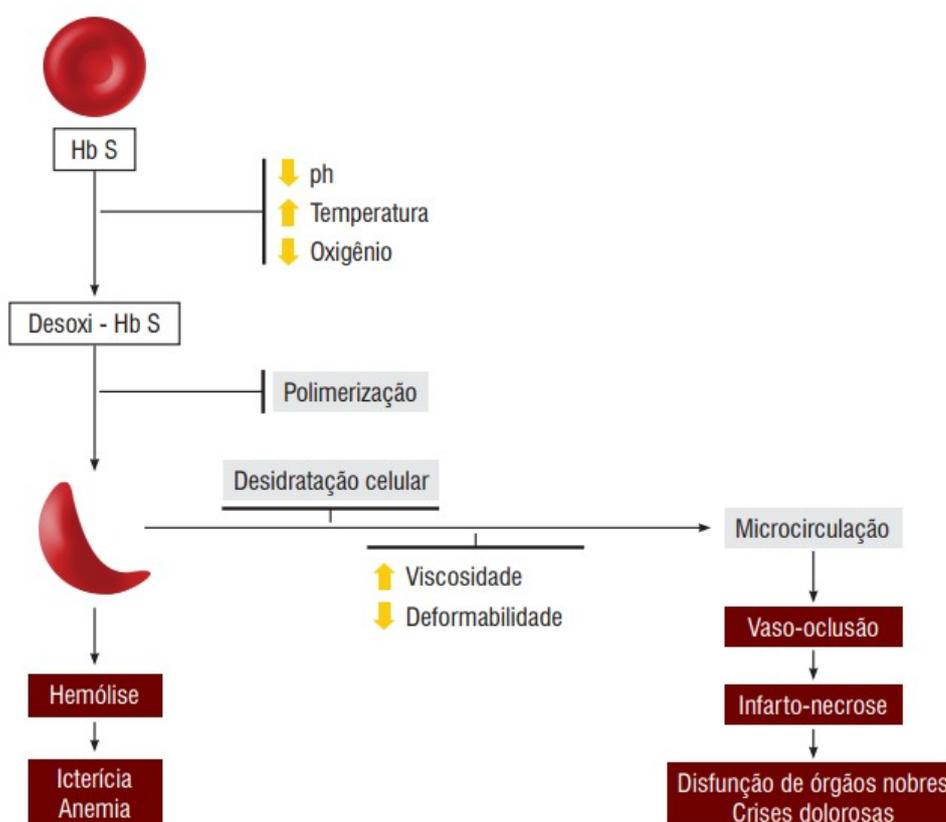
Epidemiologia

A doença falciforme é reconhecida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como um grave problema de saúde pública mundial, com grande impacto na morbimortalidade da população afetada. No Brasil, a partir da década de 1990, surgiram as primeiras ações governamentais, no sentido de reconhecer a importância da doença falciforme na população.

Em 2001 a portaria GM 822/2001 do Ministério da Saúde instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), visando a ampliar o acesso ao programa de triagem neonatal, conhecido como teste do pezinho, ampliar a gama de doenças congênitas e definir critérios de eleição daquelas que devam ser inseridas, prioritariamente, num programa de triagem neonatal de características nacionais com o objetivo de diagnosticar e iniciar precocemente o tratamento de doenças ainda incuráveis, mas possíveis de cuidar – dentre elas, a doença falciforme.

Fisiopatologia

A anemia falciforme é caracterizada por anemia hemolítica crônica e presença de fenômenos vasoclusivos que levam a crises dolorosas agudas e à lesão tecidual e orgânica crônica e progressiva.



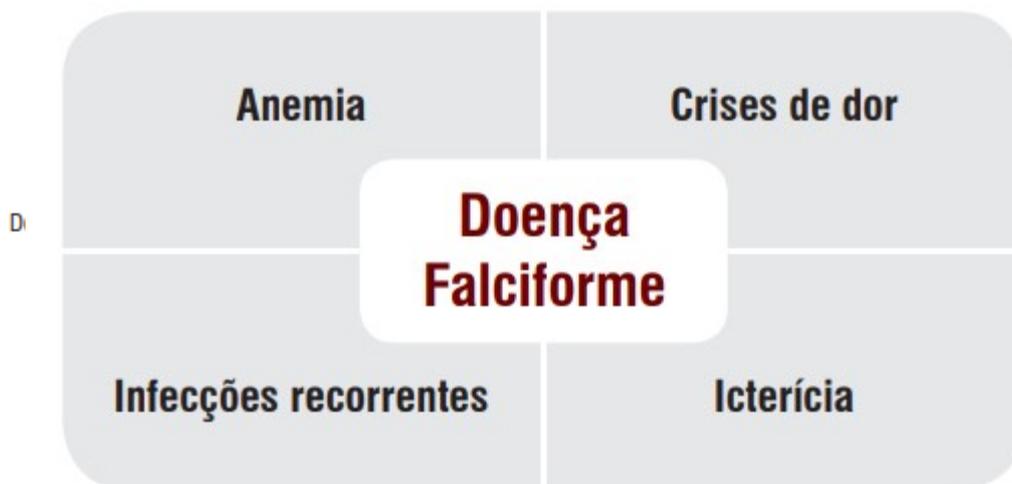
Manifestações clínicas

Ao longo da vida, as manifestações clínicas decorrentes da doença falciforme variam entre as pessoas com a doença e na mesma pessoa.



Os sintomas podem começar a aparecer ainda no primeiro ano de vida, mostrando a importância do diagnóstico precoce como principal medida de impacto positiva na assistência de qualidade às pessoas com a doença.

Principais:



Anemia

A anemia acontece pela redução do número dos eritrócitos, das alterações em seu formato e na sua função e da diminuição do valor da hemoglobina e do hematócrito. Não é causada pela deficiência de ferro.

É identificada por:

- cansaço;
- fraqueza;
- indisposição;
- palidez;

Crises Álgicas

São causadas pelo processo de vaso-oclusão. Costumam durar de 4 a 6 dias, e ocorrem nos braços, nas pernas, nas articulações, no tórax, no abdômen e nas costas. Na maioria das crianças a primeira manifestação de dor decorre de um processo inflamatório que provoca inchaço nos tornozelos, nos punhos, nos dedos ou nas articulações. Esses sinais são conhecidos como síndrome mão-pé ou dactilite.

Infecções recorrentes

Na doença falciforme, os episódios frequentes de vaso-oclusão lesionam o baço, levando à atrofia e à diminuição da sua funcionalidade (asplenia funcional). Isso faz com que o organismo da pessoa com a doença fique mais sujeito às infecções.

Icterícia

Ocorre em função do aumento da hemólise e do conseqüente excesso de bilirrubina na circulação, aumentando a pigmentação amarelada da pele e da parte branca dos olhos (esclerótica). Outro sinal da icterícia é o escurecimento da urina (colúria).

Outras manifestações clínicas:

- Síndrome torácica aguda;
- Acidente vascular isquêmico;
- Priapismo;
- Crise aplásica;
- Úlceras nas pernas;
- Osteonecrose ou necrose avascular.

Manifestações clínicas na gestantes

A doença falciforme não é impeditiva para gravidez, mas pode gerar riscos tanto para a gestante como para o feto e o recém-nascido.

Durante a gestação há piora da anemia, o aborto espontâneo ocorre com frequência e há maior incidência de placenta prévia e de descolamento prematuro de placenta.

A pré-eclâmpsia na gestante com doença falciforme é cerca de cinco vezes mais frequente, e pode contribuir para o parto pré-termo ou prematuro. As intercorrências podem ser graves e complicar a evolução da gravidez.

A ocorrência de crises de dor (crise algica), infecções (principalmente do trato urinário) e síndrome torácica aguda (STA) são condições de gravidade e complicam a gestação, podendo levar a óbito materno e fetal.

As equipes de profissionais de saúde devem ser capacitadas para o diagnóstico e o manejo adequado da gestante com doença falciforme, tanto no pré-natal quanto no parto e no puerpério. O atendimento no pré-natal deve iniciar-se precocemente.

O ideal é que ela seja acompanhada por equipe da atenção básica e simultaneamente atendida no pré-natal de alto risco e em serviço especializado de hematologia com suporte de medicina transfusional. O trabalho conjunto e articulado dos diversos níveis da atenção à saúde pode contribuir para diminuir as complicações e reduzir a mortalidade materna e perinatal na gestante com doença falciforme.

Diagnóstico laboratorial

Nas hemoglobinopatias, os exames laboratoriais são utilizados para:

- Detecção de Hb S nos eritrócitos;
- Genotipagem de Hb;
- Determinante de haplótipos;
- Monitoração.



Eletroforese de hemoglobina deve ser realizada na rotina do pré-natal de todas as gestantes

A Organização Mundial da Saúde (OMS) recomenda que países com alta prevalência da doença falciforme invistam em programas para detecção precoce, visando ao controle dos eventos agudos e à redução da mortalidade.

Atualmente, no Brasil, o diagnóstico da doença falciforme está inserido em duas estratégias do Ministério da Saúde: o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e a Rede Cegonha.

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)

O exame conhecido como o teste do pezinho deve ser realizado na primeira semana de vida da criança, na unidade de saúde mais próxima de sua residência.



- Diagnóstico precoce;
- Tratamento;
- Acompanhamento das crianças diagnosticadas com doença falciforme;
- Oferta de informação e orientação genética;
- Oferta de aconselhamento genético.

Rede Cegonha

Trata-se de uma estratégia que visa implementar uma rede de cuidados para assegurar às mulheres o direito ao planejamento reprodutivo e a atenção humanizada à gravidez, ao parto e ao puerpério, bem como garantir às crianças o direito ao nascimento seguro e ao crescimento e desenvolvimento saudáveis.

Em 2011 foi instituída a inclusão do diagnóstico da doença falciforme na rotina do pré-natal para todas as gestantes. Essa ação visa identificar gestantes com doença falciforme para assegurar o pré-natal de alto risco em ambulatório adequado e, desse modo, contribuir para a redução da morbimortalidade materna.

Referências

Doença Falciforme: Conhecer para cuidar – Ministério da saúde, Novembro de 2015.

Doença Falciforme – Diretrizes básicas da linha de cuidado – Brasília-DF 2015.