ANEMIA FALCIFORME: RISCO DO DIAGNÓSTICO TARDIO

Lais Oliveira Joaquim[1]

RESUMO

A anemia falciforme é uma doença hereditária, genética e também a que mais afeta a população brasileira. É uma doença incurável, porem se houver o diagnostico precoce, pode ser tratada. É caracterizada pela presença de hemoglobina anormal, que perde o seu formato e também as suas atividades normais. O trabalho visa alertar para a importância da realização do diagnostico precoce desta doença, pois, se descoberta bem no inicio, as chances da criança vir a óbito são minimizadas e também a uma melhora significativa na qualidade de vida do portador desta doença. Pelo que foi analisado durante a pesquisa o diagnostico é o principal problema relacionado a anemia falciforme, pois, só é descoberta quando a criança já começa a manifestar os sinais clínicos, geralmente após os seis meses de vida. Este atraso além de levar sofrimento ao paciente também pode levar a óbito. Pode concluir-se que ocorrendo uma maior atenção para esta doença, tanto em diagnóstico como aconselhamento genético, diminuiria o numero de óbitos, o sofrimento dos pacientes e familiares e a de vida dos mesmos ganharia em qualidade.

Palavras-chave: Anemia falciforme. Infecção. diagnóstico

1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme refere-se a uma doença hereditária, caracterizada pela presença de uma hemoglobina anormal (HbS), onde os glóbulos vermelhos deixam de apresentar o formato normal arredondado, passando a ter o formato de foice, daí o nome de falciforme. Com este formato, os glóbulos têm dificuldade para passar por vasos de menor calibre, podendo se acumular e ocasionar vaso oclusão e também como perder a função, são eliminados pelo organismo ocasionando anemia.

Paiva e Silva, Ramalho e Cassorla (1993) relatam que a anemia falciforme trata-se de uma doença crônica, que apesar de ser incurável tem tratamento; e que gera muito sofrimento

[1] Graduanda em Hematologia Clinica e Laboratorial, Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto, SP- AC&T, Laisoj88@outlook.com.

aos seus portadores, que por sua vez, merecem e necessitam de atenção especial do ponto de vista médico, genético e psicossocial

Para a grande parte dos pacientes com este problema, as complicações vaso oclusivas, e as infecções associadas são muito mais preocupantes do que a anemia em si.

A taxa de infecções associadas em indivíduos com anemia falciforme reflete a falta de informação e o atraso na obtenção do diagnóstico, ocasionando o avanço da doença, diminuição da qualidade de vida da pessoa, e o aumento das chances do mesmo vir a óbito.

Para YANAGUIZAWA (2008 p.102) ¨Estima-se que existam mais de 2 milhões de portadores da HbS no Brasil, sendo mais de 8 mil afetados com a forma homozigótica (HbSS). Estima-se também o nascimento de 700 a 1.000 novos casos por ano das doenças falciformes ¨.

Di Nuzzo e Fonseca (2004) relatam que dentre as manifestações clínicas decorrente da anemia falciforme, as infecções são as mais freqüentes. Porém outras manifestações ocorrem, tais como:

TABELA 1

Manifestações clínicas da doença falciforme

Vaso-oclusão
Necrose avascular da medula óssea
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)
Seqüestro 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.

Adaptado Di Nuzzo e Fonseca (2004)

A realização do diagnostico precoce da doença evita casos de mortes em crianças, assim explica FERNANDES et al (2010, p. 279).

> Há necessidade de mais esforços educativos dirigidos a profissionais de saúde e familiares, para diminuir a mortalidade pela doença falciforme - uma das doenças genéticas mais comuns no Brasil, segundo pesquisadores do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad) da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG). [...]E, segundo os especialistas, o grande número de mortes com causa indeterminada indica as dificuldades no reconhecimento da doença falciforme e de suas complicações.

Di Nuzzo e Fonseca (2004) relatam que a mortalidade ocasionada pela anemia falciforme em crianças menores de 5 anos é de cerca de 25 a 30%, e que a grande parte destes óbitos seria desencadeado por infecções decorrentes do quadro patológico. .

É sempre importante ressaltar que qualquer infecção de cunho bacteriano em um indivíduo com anemia falciforme tem grande probabilidade de evolução para infecção generalizada, muitas vezes levando a pessoa a óbito se não for identificada e tratada precocemente.

O diagnóstico precoce, sobretudo ao nascimento com a realização do teste do pezinho, e o tratamento adequado melhoram significativamente a taxa de sobrevivência e reflete na qualidade de vida dos doentes com anemia falciforme.

Paiva e Silva, Ramalho e Cassorla (1993) relatam ainda:

> O simples esquema de vacinação, sobretudo contra o pneumococo e o *Haemophilus influenzae,* acompanhado de penicilinoterapia profilática, diminui o número de mortes no período crítico situado entre os 6 meses e os 3 anos de idade, época em que, pelas suas características imunológicas, o paciente falciforme é particularmente sensível às septicemias fulminantes por bactérias encapsulada

O sofrimento não se resume apenas nos pacientes, mas também para as famílias de crianças e adolescentes portadores de Anemia Falciforme. Os familiares apresentam necessidades emocionais, pois convivem com o temor da morte e devem estar sempre em estado de alerta. É muito comum a criança adormece bem e acordar com uma nova crise. Além disso, essas patologias demandam um cuidado diário diferenciado, gerando sofrimento emocional e desgaste físico intenso.

Alem de todo o sofrimento físico, ainda tanto os pacientes como a própria família passam por todo um transtorno psicológico. Pois quando uma pessoa esta com risco de vida ,ela vivencia cinco fases.

A primeira, é a negação, o paciente e familiares não aceitam o diagnóstico, não acreditam que esta acontecendo aquilo com eles; Depois, sentimentos de inconformismo em relação à doença ter atingido um de seus filhos. Em seguida, a negociação ou barganha, onde há crédito no diagnóstico e na terapêutica. A quarta, interiorização, onde há o reconhecimento da doença e preparação para o pior, a morte. Por último, aceitação, onde todos estão preparados para enfrentar a morte.

2 OBJETIVOS

- Enfatizar a importância do diagnóstico precoce;
- Minimizar as complicações decorrentes da doença;
- Relatar a perca da qualidade de vida das pessoas com atraso no diagnóstico

3 METODOLOGIA

A pesquisa foi realizada em formato de revisão bibliográfica sobre o assunto. Foi utilizado o banco de dados do scielo.

Durante a pesquisa, foram encontrados cerca de 180 artigos relatando sobre a anemia falciforme. Dentre todos estes artigos foram selecionados que abordam especificamente o problema investigado neste artigo.

Após analise dos artigos selecionados, chegou-se a um embasamento teórico pertinente sobre o assunto.

4 RESULTADOS

A anemia falciforme é a doença genética mais comum em nosso meio, e é a que mais acometi a população brasileira. Porém a maior dificuldade existente é chegar a um diagnostico precoce desta doença**.**

A realidade da anemia falciforme no Brasil se dá com a falta de exames que detectam esta doença. Ela na maioria das vezes só é descoberta depois que a criança já esta manifestando as sintomas característicos, geralmente após os 6 meses de vida. O que compromete muito o próprio tratamento para a manutenção da vida da criança.

A pesquisa revelou que se o diagnóstico preciso da doença fosse realizado rapidamente, as chances de óbitos em crianças menores de 5 anos seriam severamente diminuídas e a qualidade de vida do individuo tornar-se-ia favorecida.

As ações preventivas em relação ao aconselhamento genético são pouco comuns em nível pré-conjugal, o mais comum é realizar este trabalho após o casal já ter filhos que apresentam esta doença.

O aconselhamento genético aos pais de crianças portadoras de anemia falciforme é fundamental, e indispensável, pois, mesmo que sabendo do problema eles optem por ter mais filhos, ao menos um outro importante objetivo será atingido, que é o de alertá-los para a importância do diagnóstico neonatal de outros filhos; evitando assim todas estas complicações, pois, não esperariam a criança manifestar os sinais clinica para então procurar ajuda.

Os dados do presente neste trabalho demonstram, portanto, a necessidade da implantação de projetos de diagnóstico precoce e de orientação médica, genética, social e psicológica aos doentes com a anemia falciforme e também dos casais de risco que pretender ter filhos.

Quando descoberta a doença no caso de ainda ser um bebê, o mesmo deve ter um acompanhamento médico adequado baseado num programa de atenção integral ao doente com anemia falciforme.

Os pacientes diagnosticados devem ser acompanhados por toda a sua vida por uma equipe multiprofissional. Tal equipe deve ser treinada no tratamento da anemia falciforme para orientar os familiares e também o paciente a identificar rapidamente sinais de avanço na gravidade da doença; a tratar adequadamente as crises, e a praticar medidas para prevenir as crises da doença e as infecções associadas.

Porém, como na maioria das vezes esta doença só é descoberta após a manifestação dos sintomas clínicos característicos, as pessoas acometidas

acabam sendo muito afetadas pelos sintomas, e quando não vem a óbito, acaba arrastando algumas seqüelas que serão levadas ao longo da vida.

Assim descrita por um estudo sobre o cotidiano de pacientes atendidos no hemocentro da UNICAMP, desenvolvido por Paiva e Silva, Ramalho e Cassorla (1993):

. Embora exista programas de saúde relacionadas a anemia falciforme, pode-se ver que ainda não oferece o resultado esperado. O bom seria se existisse um trabalho mais focado no aconselhamento genético de casais que pretendem ter filhos, pois, com um trabalho de prevenção seria mais fácil ocorrer um controle nas crianças com esta doença.

Segundo Diniz e Guedes (2003):

> 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. Além da crescente difusão do aconselhamento genético, o governo federal empenhou-se também em políticas nacionais educativas e, nos anos 90, na formação de um grupo de trabalho para a elaboração do Programa Anemia Falciforme (PAF

TABELA 2

Dados da realidade vivida pelos pacientes adultos com anemia falciforme acompanhados pelo hemocentro da UNICAMP.

Dados sobre os pacientes	Mulheres (n = 49)	Homens (n = 31)	Total (n = 80)
A doença prejudicou a escolarização	16 (32,6%)	7 (22,5%)	23 (28,7%)
A doença interfere na profissão	28 (57%)	22 (71%)	50 (62,5%)
Dependência financeira total	40 (81,6%)*	10 (32,2%)	50 (62,5%)
Casados ou amasiados	21 (42,8%)	9 (29%)	30 (37,5%)
Casados ou amasiados com filhos	14 em 21 (66,6%)	8 em 9 (88,8%)	22 em 30 (73,3%)
A doença interfere na vida afetivo/sexual	9 (18,3%)	8 (25, 8%)	17 (21%)
Auto-imagem negativa	7 (14,2%)	5 (16,1%)	12 (15%)
Necessidade de orientação social	22 (44,9%)	11 (35,4%)	33 (41%)
Opção pelo seguimento psicoterapêutico gratuito	40 (81,6%)	26 (83,9%)	66 (82,5%)
Conhecimento insatisfatório sobre a própria doença	24 (48,9%)	19 (61,3%)	43 (53,7%)

Pode se observar na tabela 2 que pacientes acometidos pela anemia falciforme, tem prejuízo em algumas atividades corriqueiras consideradas necessárias na vida de qualquer pessoa normal.

Um fato que chama a atenção é que mesmos diagnosticados com a doença e sabendo que é passada de pai para filho, eles têm filhos normalmente.

5 CONCLUSÃO

Mesmo com o avanço da ciência no conhecimento da doença e de seu tratamento adequado o tempo levado para a obtenção do diagnostico preciso da doença ainda é muito prolongado, o que gera aumento no índice de óbitos e queda na qualidade de vida das pessoas com a doença:

O problema é resolvido em três passos: diagnóstico feito pelo teste do pezinho, logo ao nascimento; início da atenção integral; e do envolvimento da família com o conhecimento sobre a doença e a prática do tratamento proposto.

REFERÊNCIAS

YANAGUIZAWA, Matiko et al. Diagnóstico por imagem na avaliação da anemia falciforme. Rev. Bras. Reumatol., São Paulo , v. 48, n. 2, Apr. 2008. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0482-50042008000200007&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 10 Mar 2014. http://dx.doi.org/10.1590/S0482-50042008000200007.

SILVA, Roberto B. de Paiva e; RAMALHO Antonio S.; CASSORLA, Roosevelt M. S.. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil. **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v. 27, n. 1, Feb. 199. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-89101993000100009&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 10 Mar 2014. http://dx.doi.org/10.1590/S0034-89101993000100009.

DINIZ, Débora; GUEDES, Cristiano. Anemia Falciforme: Um Problema Nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética**. Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro , v. 19, n. 6, Dec. 2003 . Disponivel em: <http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2003000600020&lng=en&nrm=iso>Acesso em 11 Mar 2014. **http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2003000600020.**

DI NUZZO, Dayana V. P.; FONSECA, Silvana F. Anemia falciforme e infecções. **J. Pediatria. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 80, n. 5, 2004. Disponivel em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572004000600004&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 09 Mar 2014. http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572004000600004.

.

. GUIMARAES, Tania M. R.; MIRANDA, Wagner L.; TAVARES, Márcia M. F.. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** São Paulo, v. 31, n. 1, Feb. 2009. Disponivel em:

<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842009000100007&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 19 Mar 2014. http://dx.doi.org/10.1590/S1516-84842009005000002.

MANUAL DE ANEMIA FALCIFORME PARA A POPULAÇÃO: Brasília – DF 2007. disponível em **http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/07_0206_M.pdf**

FERNANDES, Ana Paula Pinheiro Chagas et al. Mortalidade de crianças com doença falciforme: um estudo de base populacional. **Jornal de Pediatria.** ***(Rio J.)*** [online]. 2010, vol.86, n.4, pp. 279-284. ISSN 0021-7557. **http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572010000400006.**