

ISABELLA DA CUNHA ASSUNÇÃO

**ANEMIA FALCIFORME: DOS CONCEITOS BÁSICOS, TRIAGEM NEONATAL
AO PAPEL DO BIOMÉDICO NO DIAGNÓSTICO**

ACT – ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA

SÃO JOSÉ DO RIO PRETO/SP

2023

ISABELLA DA CUNHA ASSUNÇÃO

**ANEMIA FALCIFORME: DOS CONCEITOS BÁSICOS, TRIAGEM NEONATAL
AO PAPEL DO BIOMÉDICO NO DIAGNÓSTICO**

Artigo científico apresentado à ACT –
Academia de Ciência e Tecnologia para
obtenção do grau de Especialista em
Hematologia Clínica e Laboratorial.

Orientador: Prof. Dr. Flávio Augusto Naoum

ACT – ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA

SÃO JOSÉ DO RIO PRETO/SP

2023

ANEMIA FALCIFORME: DOS CONCEITOS BÁSICOS, TRIAGEM NEONATAL AO PAPEL DO BIOMÉDICO NO DIAGNÓSTICO

Isabella da Cunha Assunção¹

Flávio Augusto Naoum²

RESUMO

Anemia Falciforme é uma doença genética do sangue que afeta principalmente as células vermelhas, componentes vitais do sistema circulatório. O diagnóstico precoce, tratamento adequado e o acompanhamento médico de algumas doenças podem evitar a morte, deficiências e proporcionar melhor qualidade de vida aos recém-nascidos. O objetivo desse artigo é realizar uma breve revisão sobre a relação entre anemia falciforme, a triagem neonatal e o papel do profissional da área biomédica. Foi realizado um levantamento bibliográfico por meio do Google Acadêmico de trabalhos selecionados dos últimos 10 anos. Ficou evidente que triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme é de grande relevância para evitar agravos nas manifestações clínicas em decorrência dessa patologia. Além disso, o profissional biomédico não atuará apenas para realizar exames e testes laboratoriais, mas também instruir os indivíduos sobre alterações genéticas e sintomas.

Palavras-chaves: Anemia Falciforme. Triagem Neonatal. Biomedicina.

ABSTRACT

Sickle Cell Anemia is a genetic blood disorder that primarily affects red blood cells, vital components of the circulatory system. Early diagnosis, adequate treatment and medical monitoring of some diseases can prevent death, disabilities and provide better quality of life for newborns. The purpose of this article is to carry out a brief review of the relationship between sickle cell anemia, neonatal screening and the role of the biomedical professional. A bibliographical survey was carried out through Google Scholar of selected works from the last 10 years. It was evident that neonatal screening for the early detection of sickle cell anemia is of great importance to avoid worsening the clinical manifestations resulting from this pathology. In addition, the biomedical professional will not only perform exams and laboratory tests, but also instruct individuals about genetic alterations and symptoms.

Keywords: Sickle Cell Anemia. Neonatal Screening. Biomedicine.

¹ Graduada em Biomedicina (UNIRP/SP). Pós-graduando em Hematologia Clínica e Laboratorial (ACT/SP). e-mail: belinhadacunha@hotmail.com

² Doutor em Medicina Interna (FAMERP/SP). Coordenador clínico da Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto. e-mail: a.c.t@terra.com.br

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	5
2 OBJETIVO.....	7
3 METODOLOGIA.....	7
4 RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	8
5 CONCLUSÃO.....	11
6 REFERÊNCIAS.....	11

1 INTRODUÇÃO

Anemia Falciforme (AF) é uma doença genética do sangue que afeta principalmente as células vermelhas, componentes vitais do sistema circulatório. Caracterizada por uma alteração na forma e na estrutura dessas células, a doença recebe o nome devido à forma semelhante a uma foice que as células falciformes adquirem quando desoxigenadas. Essa condição é hereditária e se manifesta devido a mutações específicas no gene de hemoglobina, a proteína responsável por transportar o oxigênio dos pulmões para os tecidos do corpo.

Em descrição mais específica, o efeito clínico na alteração da HbS culmina em hemólise ou a vaso-oclusão, com processos inflamatórios e lesões teciduais nos primeiros anos de vida, que tendem a acentuar e aumentar a gravidade com o passar dos anos, quando lesionam tecidos e órgãos, condição que pode ser fatal (CARDOSO; FERREIRA JÚNIOR; POMPEO; SARAT; CARDOSO, 2021).

Na visão dos profissionais do campo biomédico, a anemia falciforme está associada ao gene da globina, caracterizada por uma alteração genética molecular nos eritrócitos (glóbulos vermelhos), tornando os eritrócitos em forma de foice, a mutação ocorre no cromossomo 11, onde há uma alteração no sexto códon da cadeia beta (β). A modificação consiste na substituição de duas bases nitrogenadas do DNA, neste caso a Adenina pela Timina (ALCANTARA; BENITHÁH; SANTOS, 2021).

Em breve descrição histórica, Stock (2022), discorre que James Herrick em 1910 descreveu pela primeira vez a anemia falciforme (AF) a partir de uma amostra de sangue de um indivíduo da ilha de Granada, no Caribe. Entre os anos de 1910 e 1924 estabeleceu-se que as hemácias em forma de foice caracterizavam uma doença cujo quadro clínico constituía-se por anemia, úlceras na perna, presença de hemácias em formato de foice no sangue, dores abdominais e hemólise do sangue (destruição de hemácias). Herrick utilizou lâminas com sangue de pacientes para discutir os diagnósticos estabelecidos, seu conhecimento na área da hematologia atraiu a atenção do médico Richard Cabot que solicitou a ele uma análise dos próprios dados hematológicos e indicações de especialistas em hematologia.

O diagnóstico precoce, tratamento adequado e o acompanhamento médico de algumas doenças podem evitar a morte, deficiências e proporcionar melhor qualidade de vida aos recém-nascidos. A Triagem Neonatal (TNN) identifica algumas destas condições, em saúde pública triar significa identificar. Em uma população assintomática, os indivíduos que estão sob risco de desenvolver determinada doença ou distúrbio, após a identificação por testes específicos podem iniciar o tratamento adequado visando minimizar riscos ou complicações advindas da condição identificada (MENDONÇA; GARCIA; ALMEIDA; JÚNIOR, 2009).

O Ministério da Saúde fez o lançamento, em 6 de junho de 2001 (Portaria GM/MS n.º 822), do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) tem o objetivo de ampliar a Triagem Neonatal existente (Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito), incluindo a detecção precoce de outras doenças congênitas como as Doenças Falciformes. A TNN para a HbS S tem o objetivo de diagnosticar precocemente as doenças falciformes que normalmente não apresentam sintomas no período neonatal e assim intervir no seu curso natural (MENDONÇA; GARCIA; ALMEIDA; JÚNIOR, 2009).

As células falciformes, ao contrário das células vermelhas normais e flexíveis, têm uma vida útil mais curta e tendem a se agrupar, dificultando a passagem através dos vasos sanguíneos menores (DI NUZZO; FONSECA, 2004). Isso resulta em obstruções no fluxo sanguíneo, levando a episódios de dor intensa, conhecidos como crise vaso-oclusivas. Além disso, a maior fragilidade das células falciformes contribui para a anemia, uma vez que elas são mais propensas a se romper, reduzindo a quantidade de células vermelhas disponíveis para transportar oxigênio (DI NUZZO; FONSECA, 2004).

Os sintomas da anemia falciforme variam em gravidade, indo desde episódios de dor aguda até complicações graves que podem afetar vários órgãos, incluindo o baço, o fígado, os pulmões e o sistema nervoso central. Além disso, a doença pode causar icterícia, uma coloração amarelada da pele e dos olhos, devido aos acúmulos de bilirrubina, um subproduto de degradação das células vermelhas.

Embora a anemia falciforme não tenha cura definitiva, avanços na compreensão da doença têm permitido o desenvolvimento de tratamentos que visam aliviar os sintomas, melhorar a qualidade de vida dos pacientes e prolongar

sua expectativa de vida. A terapia pode incluir a administração de analgésicos para controlar a dor, transfusões de sangue para aumentar a quantidade de células vermelhas saudáveis e o transplante de medula óssea, que pode proporcionar, uma fonte renovada de células produtoras de hemoglobina.

Além disso, a conscientização e a educação desempenham um papel fundamental na prevenção e no manejo da anemia falciforme. Aconselhamento genético e testes de triagem são ferramentas importantes para identificar portadores da mutação e prevenir sua transmissão para a próxima geração.

2 OBJETIVO

Com base na exposição introdutória, o objetivo desse artigo é realizar uma breve revisão sobre a relação entre anemia falciforme, a triagem neonatal e o papel do profissional da área biomédica com intuito de oferecer justificativas plausíveis sobre a importância não apenas do diagnóstico, mas também de aconselhamento aos pacientes com anemia falciforme.

3 METODOLOGIA

O presente estudo se baseou em uma revisão bibliográfica, com abordagem qualitativa e enfoque descritivo. As buscas de material foram realizadas na base de dado do *Google Acadêmico* no período dos últimos 5 anos. Foram utilizados, para busca de material os seguintes descritores: “anemia falciforme”, “triagem neonatal” e “biomedicina”.

Os critérios de inclusão definidos para a seleção dos artigos foram: artigos publicados em português; artigos na íntegra que retratasse à temática proposta nos últimos 10 anos. Foram considerados como critérios de exclusão, artigos de que não fossem de revisão e que não abordava o papel da biomedicina no diagnóstico via TNN e aconselhamento da anemia falciforme, assim como textos de caráter não científico sobre o assunto.

Após análise do material encontrado na pesquisa bibliográfica, as discussões promovidas na seção posterior foram realizadas no formato de narrativa discutida pelos autores do presente trabalho.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A anemia falciforme é considerada uma das doenças genéticas mais comuns no Brasil, especialmente entre a população afrodescendente. As estatísticas podem variar ao longo do tempo devido a mudanças na coleta de dados, conscientização e diagnóstico. Estima-se que no Brasil, cerca de 1 a cada 650 bebês nascidos apresentam a forma homozigótica da anemia falciforme (herdada de ambos os pais), e uma proporção maior carrega o traço falciforme heterozigótico, que a forma menos grave da doença.

A detecção da anemia falciforme e de outras variantes da hemoglobina, geralmente, é realizada por meio de exames laboratoriais específicos. Alguns dos principais exames utilizados para diagnosticar a anemia falciforme incluem:

- a) Eletroforese de hemoglobina:** Esse exame separa as diferentes formas de hemoglobina presentes no sangue com base em suas cargas elétricas. Isso permite identificar a presença de hemoglobinas anormais, como a hemoglobina S (associada à anemia falciforme) e outras variantes.
- b) Teste de solubilidade da hemoglobina:** também conhecido como teste de Sickling, esse é um teste rápido que se baseia na propriedade das células falciformes de se tornarem insolúveis em baixos níveis de oxigênio. Uma amostra de sangue é misturada com um reagente que reduz o teor de oxigênio, e se a amostra contiver hemoglobina S, as células podem se tornar falciformes, tornando o sangue turvo.
- c) Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC):** esse método separa e identifica diferentes tipos de hemoglobina com base em suas características de retenção. É uma técnica mais precisa e automatizada para detectar hemoglobinas anormais.
- d) Teste de troca de gel:** essa técnica é usada para detectar hemoglobinas variantes e falciformes. As diferentes hemoglobinas se movem através de um de agarose em resposta a uma corrente elétrica, permitindo a identificação de anormalidades.
- e) Microscopia:** examinar uma amostra de sangue sob um microscópio pode revelar a presença de células falciformes ou outras alterações nas células vermelhas.

f) Teste de DNA: a análise genética pode ser realizada para identificar mutações específicas no gene da hemoglobina. Isso pode ser feito por técnicas como PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) ou sequenciamento de DNA.

No que tange a breve estatística discutida e os exames descritos, cabe destacar o importante papel da Triagem Neonatal, também conhecida como teste do pezinho para diagnóstico e acompanhamento da criança com anemia falciforme. O teste do pezinho é um dos exames que fazem parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), realizado nas redes privada e pública de saúde no Brasil, por meio da coleta de sangue do calcanhar do recém-nascido, entre 48 horas e sete dias de vida. Ele passou a ser obrigatório a partir do ano de 1992, como procedimento de rastrear é realizado nos primeiros dias de vida de um recém-nascido para identificar precocemente certas doenças genéticas e metabólicas (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita, hemoglobinopatias, fibrose cística, deficiência de G6PD, entre outras) (STOCK, 2022).

No caso da detecção da anemia falciforme, o teste do pezinho envolve as seguintes etapas:

- a) Coleta de amostra:** geralmente entre o segundo e o quinto dia de vida do bebê, uma pequena amostra de sangue é retirada do calcanhar do recém-nascido. A coleta é rápida e geralmente causa pouco desconforto para o bebê.
- b) Análise laboratorial:** a amostra de sangue coletada é enviada para um laboratório especializado. A amostra é submetida a testes que avaliam a presença de diferentes tipos de hemoglobina. No caso da anemia falciforme, o teste procura identificar a presença de hemoglobina S, característica da doença.
- c) Interpretação dos resultados:** analisa os tipos de hemoglobina presentes na amostra. Em caso de quantidade significativa de hemoglobina S, isso indica a possível presença de anemia falciforme ou traço falciforme no bebê.
- d) Confirmação diagnóstica:** caso o teste inicial indique a possibilidade de anemia falciforme, é importante realizar teste de confirmação. Isso envolve

exames mais detalhados, como a eletroforese de hemoglobina, para confirmar o diagnóstico. A eletroforese é capaz de distinguir diferentes tipos de hemoglobina e confirmar se há presença de hemoglobina S em quantidade suficiente para indicar a anemia falciforme.

A triagem neonatal é um método eficaz para detectar precocemente a anemia falciforme, permitindo que os cuidados e tratamentos adequados sejam implementados desde cedo. Quanto mais cedo a doença for identificada, mais cedo as intervenções podem ser realizadas para melhorar a qualidade de vida do bebê e reduzir os riscos associados à condição. É importante que a triagem neonatal varie de país e pode incluir diferentes doenças em seu painel de testes, dependendo das políticas de saúde locais (STOCK, 2022).

O profissional da biomedicina tem a tarefa de trabalhar em conjunto para melhorar e prevenir a saúde por meio da educação em saúde, armazenamento e coleta de material biológico que tem sido usado em análises laboratoriais. Além de fazer seu trabalho em pesquisas e estudos que possam fornecer dados que vem sendo coletados.

Com o surgimento dos casos de doença falciforme no Brasil, reconhece-se a importância da atuação biomédica, pois os acometidos precisam de ajuda para compreender algumas das questões que envolvem a doença (CASSORLA, 2014). O biomédico explicará ao paciente as alterações que ocorrerão em seus genes, além de orientar e explicar o diagnóstico laboratorial. Para tanto, o profissional deverá aplicar cinco princípios éticos e fundamentais como autonomia, igualdade, equidade, privacidade e qualidade quando se baseia em processos genéticos.

O biomédico é um dos profissionais qualificados do SUS para realizar aconselhamento genético e essa prática deve estar atenta à competência cultural, abrindo-se para a perspectiva de que o saber profissional é um dos saberes existentes e que o paciente com quem se estabelecem as negociações educacionais e terapêuticas é humano que pode criar, reinventar e aplicar sua cultura de uma forma diferente, (VIEIRA, 2016). É imprescindível que as relações estabelecidas entre profissionais e pacientes conduzam a um diálogo genuíno e sistemático para que a compressão do cenário permita que façam suas próprias escolhas e decisões, pois o

aconselhamento genético tem importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, resultando em alto grau de responsabilidade para com as mulheres, instituições e profissionais que o oferecem. Por isso é tão importante que seja realizado por especialistas qualificados e com larga experiência, dentro dos mais rígidos padrões éticos (RAMALHO, 2015).

5 CONCLUSÃO

A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme é de grande relevância para evitar agravos nas manifestações clínicas em decorrência dessa patologia, que detectada precocemente garantirá mais qualidade de vida ao portador. A anemia falciforme quando diagnosticada nos primeiros dias de vida, com tratamento adequado, reduz as crises da doença, diminui a taxa de mortalidade aumentando a expectativa e qualidade de vida do paciente. A orientação aos pais acerca do teste do pezinho é de grande importância pois o exame é realizado nos recém-nascidos afim de diagnosticar doenças e assim proceder com o tratamento adequado para cada caso clínico.

O Biomédico atuará como um profissional prestando informações, cuidados aos pacientes e respondendo às dúvidas mais comuns sobre anemia falciforme, mostrando que um profissional não atuará apenas para realizar exames e testes laboratoriais, mas precisará instruir os indivíduos sobre alterações genéticas e sintomas.

Fica evidente a importância de um profissional como o biomédico, que possui um enorme conhecimento multidisciplinar, podendo não só fazer diagnósticos laboratoriais, mas também aconselhar os pacientes sobre as alterações genéticas que estão ocorrendo.

6 REFERÊNCIAS

Alcantara PGA, Benitháh IS, Santos RT. **O papel da biomedicina no diagnóstico e aconselhamento genético nos casos de anemia falciforme.** Brazilian Journal of Development, v. 7, n. 6, p. 56590-56605, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.34117/bjdv7n6-188>.

Cassorla R. **A anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil.** Revista de Saúde Pública, v.27, p.54-58, 2014. Disponível em:

Cardoso AI de Q, Ferreira Júnior MA, Pompeo CM, Sara CNF, Cardoso MP, Ivo ML. **Estudos econômicos completos sobre tratamentos da anemia**. Acta Paul Enferma [Internet], v.34, p.1-7, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.37689/acta-ape/2021AR01641>.

Di Guzzo DVP, Fonseca SF. **Anemia falciforme e infecções**. Jornal de Pediatria [Internet], v.80, p.347-54, 2004. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0021-75572004000600004>.

Mendonça A., Garcia, JL, Almeida CM, Thiago BC, Júnior AF. **Muito além do “Teste do Pezinho”**. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v.31, p. 88-93, 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/ZhXpGhTxBJftCPrpp8HVhDf/?format=pdf>.

Ramalho A. **Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira**. Cadernos de Saúde Pública, v.13, p.285-294, 2015. Disponível em:

Stock L. **A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme**. Revista de Extensão e Iniciação Científica da UNISOCIESC, v.9, n.2, 2022. Disponível em: <http://dalfovo.com/ojs/index.php/reis/article/view/373>.

Vieira M. **Falcização em concentrados de hemácias provenientes de doadores com hemoglobinas armazenadas em condições normais de banco de sangue**. Revista de Medicina da Universidade Federal do Ceará. v.25, p.63-69, 2016.