



**FUNDAÇÃO EDUCACIONAL DE FERNANDÓPOLIS
FACULDADES INTEGRADAS DE FERNANDÓPOLIS**

**BIANCA DE OLIVEIRA GARCIA
JESSICA APARECIDA DE SOUZA CHAVES
JOÃO YURI INOUE AMARAL**

ANEMIA FALCIFORME: diagnóstico precoce.

**FERNANDÓPOLIS
2024**

**BIANCA DE OLIVEIRA GARCIA
JESSICA APARECIDA DE SOUZA CHAVES
JOÃO YURI INOUE AMARAL**

ANEMIA FALCIFORME: diagnóstico precoce.

Artigo científico apresentado à Banca Examinadora do Curso de Graduação em Biomedicina da Fundação Educacional de Fernandópolis como exigência parcial para obtenção do título de bacharel em biomedicina.

Orientador: Prof. Ms. Lucas A. Bonfadini

**FUNDAÇÃO EDUCACIONAL DE FERNANDÓPOLIS
FERNANDÓPOLIS – SP**

2024

RESUMO

Este trabalho tem como objetivo analisar a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme. Em um contexto mundial, a anemia falciforme é uma doença genética comum em populações com ancestralidade africana, mediterrânea, sul-asiática e do Oriente Médio, caracterizada pela produção de hemoglobina anormal que leva à deformação das células vermelhas. Essa condição provoca obstruções vasculares, dor e danos aos órgãos. A identificação precoce é essencial para o manejo eficaz, e o diagnóstico pode ser realizado através de exames como a eletroforese de hemoglobina e o teste do pezinho. O tratamento inclui prevenção de infecções, hidratação, uso de analgésicos e em casos graves, transfusões de sangue e transplante de medula óssea. No entanto, foram comparados os métodos mais utilizados, destacando apenas o mais eficaz. Conclui-se que o teste do pezinho tendo sua função de fazer o primeiro diagnóstico instantâneo, seu custo benefício e maior alcance a todas as classes sociais e o melhor diagnóstico precoce encontrado.

Palavras-chaves: Anemia Falciforme; Diagnóstico precoce; Influência; Condição genética; Teste do pezinho.

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença genética prevalente, especialmente em populações com ancestralidade africana, mediterrânea, sul-asiática ou do Oriente Médio. Ela é causada por uma mutação no gene da hemoglobina, resultando na produção de hemoglobina S (HbS), que pode fazer com que as células vermelhas do sangue assumam uma forma de folha. Essas células deformadas causam obstruções nos vasos sanguíneos, causando episódios de dor, danos aos órgãos e redução da expectativa de vida (SOARES,2002).

Pessoas com traço falciforme geralmente não apresentam sintomas graves, mas apresentam um risco ligeiramente aumentado de complicações como doença renal crônica e embolia pulmonar. O diagnóstico precoce da anemia falciforme, por meio de exames como a eletroforese de hemoglobina e o teste do pezinho, é crucial para implementação de tratamentos terapêuticos (Frasão,2022).

O tratamento inclui prevenção de infecções, hidratação adequada, controle de ácido fólico e, em casos mais graves, transfusões de sangue e uso de medicamentos como a hidroxycarbamida. Em alguns casos, o transplante de medula óssea pode ser curativo. A conscientização, o aconselhamento genético e a detecção precoce são essenciais para reduzir as complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Zago, 2017).

É importante identificar tanto a doença quanto o traço falciforme nas pessoas, pois trata-se de uma condição genética. Isso permite determinar o risco de ter um filho com 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 (Brasil, 2021).

OBJETIVOS

- **OBJETIVO GERAL**

Este artigo busca explorar as diversas técnicas para o diagnóstico precoce da anemia falciforme.

- **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Os aspectos clínicos, fisiopatológicos e terapêuticos da anemia falciforme, destacando a importância do diagnóstico precoce.
2. Reconhecer a importância do diagnóstico precoce, do tratamento adequado e das estratégias de manejo para melhorar a qualidade de vida dos pacientes afetados por essa condição genética complexa.

METODOLOGIA

O presente projeto baseou-se para atingir os objetivos propostos, na pesquisa bibliográfica em revistas científicas nacionais e internacionais (Pubmed, Scielo, entre outras).

Foram analisados 15 artigos de diferentes fontes, no período 2017 até 2024, porém destes artigos, foram descartados 5 artigos por não estarem de acordo com o tema tratado e apenas 10 artigos foram utilizados no projeto. Para realização da pesquisa proposta serão utilizados os seguintes materiais:

- Após a coleta destes dados, eles serão submetidos a uma avaliação estatística (gráficos) realizada por meio da plataforma Excel.

DESENVOLVIMENTO

A alta incidência de anemia falciforme no Brasil é uma preocupação para os órgãos de saúde pública. Em 2001, a ANVISA divulgou informações para conscientizar a população sobre o problema, e o Ministério da Saúde lançou um manual técnico para abordar essa questão, que ainda não é suficientemente esclarecida. A divulgação do conhecimento e do diagnóstico precoce são essenciais para reduzir a mortalidade e prevenir complicações graves. Um tratamento preventivo e imediato pode evitar o agravamento da doença e melhorar a qualidade de vida (SILVA, 2012).

Crianças a partir de quatro meses, jovens e adultos que ainda não fizeram o diagnóstico de anemia falciforme podem realizar o exame de eletroforese de hemoglobina pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Esse exame também faz parte da rotina do pré-natal e é considerado pelo Ministério da Saúde o método padrão-ouro para identificar a anemia falciforme, pois detectar a hemoglobina S junto a outras variantes. A eletroforese separa as diferentes hemoglobinas presentes no sangue usando uma corrente elétrica, e deve ser realizada após os seis meses de idade, quando a hemoglobina fetal já foi eliminada (NUSSENZVEIG, 2006).

Figura 1: O aparelho de Eletroforese de Hemoglobina no diagnóstico de Anemia Falciforme. Ao lado direito a realização do teste do pezinho após o nascimento.



Legenda: A eletroforese de hemoglobina é feita a partir de uma amostra de sangue venoso, coletada em um tubo com anticoagulante. O sangue é centrifugado para

separar os glóbulos vermelhos do plasma. Na segunda imagem tem a realização do teste do pezinho na maternidade do hospital que o nenê nasceu.

Fonte: Sinergia (2023). Anemia falciforme e o teste do pezinho (2022).

É crucial que o exame de eletroforese de hemoglobina seja realizado junto com outros testes, como o teste do pezinho, para confirmar o diagnóstico de anemia falciforme e determinar o tipo de mutação. Além disso, é essencial que o exame seja feito por profissionais especializados em laboratórios bem incluídos, a fim de garantir (SILVA, 2018).

O aconselhamento genético para anemia falciforme é essencial para prevenir a transmissão da doença de pais para filhos. Esse processo, conduzido por um geneticista ou médico especializado, envolve a avaliação do risco de ter um filho com anemia falciforme, a compreensão dos testes genéticos e a discussão das opções disponíveis. Durante uma consulta, o profissional analisa o histórico familiar e realiza um exame físico para determinar o risco. Se o risco for alto, pode ser recomendado um teste genético para confirmar se a pessoa é portadora do traço falciforme. Caso seja oferecido como portador, o aconselhamento explora opções como o rastreamento de parceiros e a fertilização in vitro (BARBOSA, 2011).

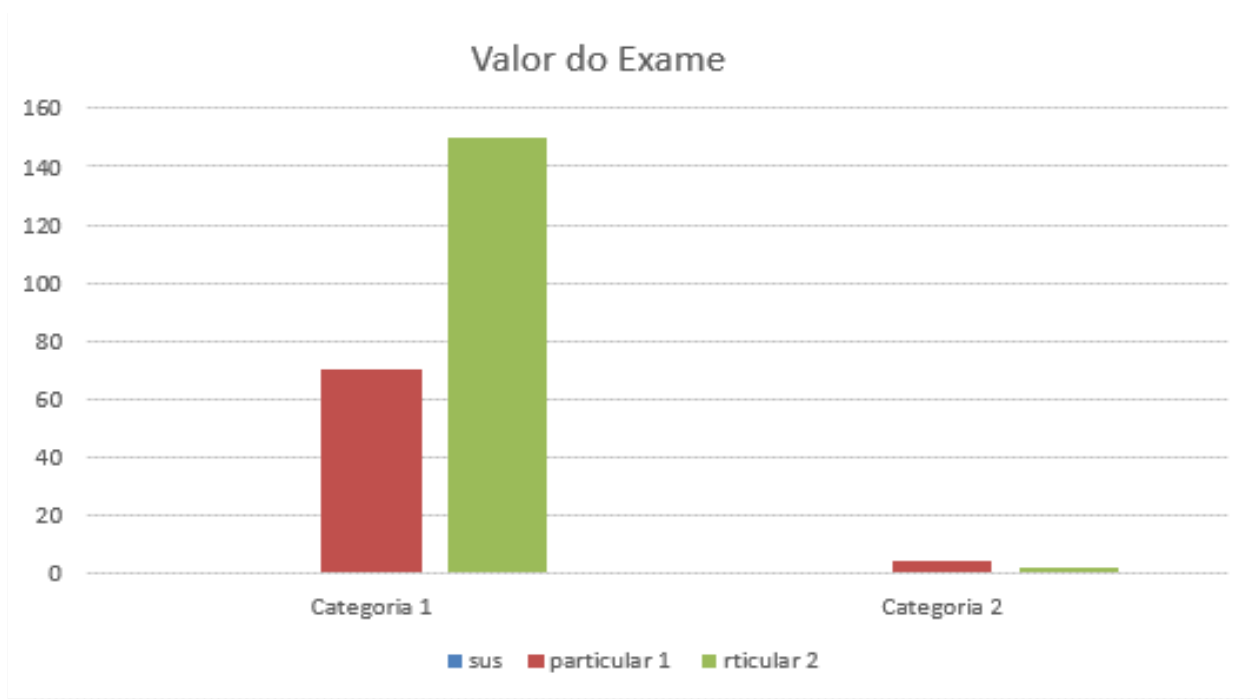
Também há o processo para transplante de medula funciona assim: primeiro, a pessoa com doença falciforme passa por quimioterapia para matar a medula. Depois, a equipe médica faz o transplante com a medula do doador, que passa a ter a função da produção de sangue. As quase quatro décadas de doença falciforme deixaram algumas sequelas no fêmur e no fígado, que acumulou ferro em razão do alto número de transfusões (GDF,2022).

RESULTADOS

O Teste do Pezinho é um exame qualitativo que deve ser realizado em recém-nascidos nas primeiras 48 horas de vida. O sangue é coletado através de uma punção no calcanhar do bebê, uma área rica em vasos sanguíneos, o que facilita a obtenção da amostra. Esse teste é obrigatório por lei e oferecido gratuitamente em todas as instituições de saúde no Brasil. Ao analisar o custo benefício destes exames para a sociedade, a maior parte da população tem maior acesso ao teste do pezinho pelo fato de ser obrigatório por lei e disponibilizado pelo sus (GDF,2023).

A Eletroforese de Hemoglobina, por sua vez, é um exame de sangue que identifica alterações na hemoglobina, sendo crucial para o diagnóstico diferencial de anemias e talassemias. Esse exame pode ser realizado também em adultos e faz parte da rotina do pré-natal (Brasil, 2022).

Figura 2: Custo benefício para a sociedade.



Legenda: O gráfico mostra um comparativo entre os valores dos exames de eletroforese e o teste do pezinho, onde o mesmo está na categoria sus pelo fato de ser obrigatório, os demais particulares são os valores que as clínicas cobram para fazer a eletroforese de hemoglobina.

Fonte: AUTORES, 2024.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este trabalho destacou a importância do diagnóstico precoce da anemia falciforme, uma condição genética prevalente que, se não especificada e tratada especificamente, pode levar a complicações graves e afetar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Através da análise dos métodos diagnósticos, como o teste do pezinho e a eletroforese de hemoglobina, ficou evidente que o teste do pezinho se destaca por seu custo-benefício, acessibilidade e eficácia.

Ao comparar as diferentes abordagens diagnósticas, constatou-se que o teste do pezinho, além de obrigatório e amplamente disponível pelo SUS, fornece uma triagem inicial rápida e acessível para todas as classes sociais. Embora a eletroforese de hemoglobina, considerada o padrão-ouro, seja vital para um diagnóstico mais detalhado, o teste do pezinho se mostrou crucial para o rastreamento inicial em recém-nascidos, facilitando intervenções precoces que podem reduzir a morbidade e a mortalidade associada

Em suma, o diagnóstico precoce, aliado ao tratamento adequado e ao aconselhamento genético, desempenha um papel fundamental na gestão da anemia falciforme. A conscientização e a educação da população sobre a importância desses exames são essenciais para garantir que mais indivíduos possam se beneficiar das intervenções disponíveis, melhorando assim os resultados de saúde e a qualidade de vida dos portadores

FONTES CONSULTADAS

COMUNICAÇÃO REVIVER. CPV: Treinamento sobre Anemia Falciforme. Reviver Possível, 2019. Disponível em: [https://www.reviverepossivel.com/cpv-treinamento-sobre-anemia-](https://www.reviverepossivel.com/cpv-treinamento-sobre-anemia-falciforme/#:~:text=A%20detec%C3%A7%C3%A3o%20%C3%A9%20feita%20atrav%C3%A9s%20do%20exame,cura%20atrav%C3%A9s%20do%20transplante%20de%20medula%20%C3%B3ssea)

[falciforme/#:~:text=A%20detec%C3%A7%C3%A3o%20%C3%A9%20feita%20atrav%C3%A9s%20do%20exame,cura%20atrav%C3%A9s%20do%20transplante%20de%20medula%20%C3%B3ssea](https://www.reviverepossivel.com/cpv-treinamento-sobre-anemia-falciforme/#:~:text=A%20detec%C3%A7%C3%A3o%20%C3%A9%20feita%20atrav%C3%A9s%20do%20exame,cura%20atrav%C3%A9s%20do%20transplante%20de%20medula%20%C3%B3ssea). Acesso em: 27 ago. 2024.

CONTROLLAB. Diagnóstico de Hemoglobinopatia – O teste do pezinho como aliado. Controllab, 2021. Disponível em: [https://controllab.com/ensino/qualifique/diagnostico-de-hemoglobinopatia-o-teste-do-pezinho-como-](https://controllab.com/ensino/qualifique/diagnostico-de-hemoglobinopatia-o-teste-do-pezinho-como-aliado/#:~:text=Os%20rec%C3%A9m-natos%20passam%20pelo,para%20a%20defini%C3%A7%C3%A3o%20do%20tratamento)

[aliado/#:~:text=Os%20rec%C3%A9m-natos%20passam%20pelo,para%20a%20defini%C3%A7%C3%A3o%20do%20tratamento](https://controllab.com/ensino/qualifique/diagnostico-de-hemoglobinopatia-o-teste-do-pezinho-como-aliado/#:~:text=Os%20rec%C3%A9m-natos%20passam%20pelo,para%20a%20defini%C3%A7%C3%A3o%20do%20tratamento). Acesso em: 22 ago. 2024.

Costa FF. Anemia Falciforme. In: Zago MA, Falcão RP, Pasquini R. Hematologia . Fundamentos e Prática. 1ª ed. Rio de Janeiro: Atheneu; 2001. p. 289-307.

FRASÃO, Gustavo. Governo Federal reforça necessidade do diagnóstico precoce da Doença Falciforme. Gov.br, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/junho/governo-federal-reforca-necessidade-do-diagnostico-precoce-da-doenca-falciforme>. Acesso em: 20 ago. 2024.

GOV-SUS. Doença Falciforme. GOV, 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em: 20 ago. 2024.

LABI SAÚDE. Teste do Pezinho Ampliado. Labi Exames, 2024. Disponível em: [https://labiexames.com.br/testes/teste-do-pezinho-ampliado#:~:text=Teste%20do%20Pezinho%20Ampliado%20%2D%20R\\$456%2C00%20%2D%20Labi%20Sa%C3%BAde](https://labiexames.com.br/testes/teste-do-pezinho-ampliado#:~:text=Teste%20do%20Pezinho%20Ampliado%20%2D%20R$456%2C00%20%2D%20Labi%20Sa%C3%BAde). Acesso em: 22 ago. 2024.

LABVIVALLE. Pacotes para a Triagem Neonatal. LabviValle, 2024. Disponível em: <https://labvivalle.com.br/site/teste-do-pezinho-pacotes/>. Acesso em: 22 ago. 2024.

LIMA, Rodson. Anemia falciforme: desconhecimento sobre a doença tem evitado diagnóstico precoce em MS. Saude MS, 2021. Disponível em: <https://www.saude.ms.gov.br/anemia-falciforme-desconhecimento-sobre-a-doenca-tem-evitado-diagnostico-precoce-em-ms/#:~:text=O%20tra%C3%A7o%20falciforme%20n%C3%A3o%20causa,podem%20observar%20sangue%20na%20urina>. Acesso em: 28 ago. 2024.]

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Transplante de medula muda vida de pessoa com doença falciforme. Hemocentro DF, 2022. Disponível em: <https://www.hemocentro.df.gov.br/transplante-de-medula-muda-vida-de-pessoa-com-doenca-falciforme/#:~:text=O%20processo%20para%20transplante%20de%20medula%20funciona,Elvis%2C%20em%2013%20dias%20a%20nova%20medula>. Acesso em: 27 ago. 2024.

PREFEITURA MUNICIPAL DE SÃO PAULO. Saúde realiza 623 mil testes do pezinho ampliados desde 2023. Capital SP, 2024. Disponível em:

<https://capital.sp.gov.br/web/saude/w/noticias/367441#:~:text=Ao%20longo%20de%202023%20e,623%20mil%20testes%20na%20capital>. Acesso em: 28 ago. 2024.

SOARES, Beatriz Mac-Dowell. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes. 2002.

Viana-Baracioli LMS, Bonini-Domingos CR, Pagliusi RA, et al. Prevenção de hemoglobinopatias a partir do estudo em gestantes. Rev Bras Hematol Hemoter 2001;23(1):31-39.

ZAGO, M. A., 2002. Considerações gerais sobre as doenças falciformes. In: Manual de Diagnóstico e Tratamento das Doenças Falciformes (Agência Nacional de Vigilância Sanitária, org.), pp. 9-11, Brasília: Ministério da Saúde//dx.doi.org/10.13037/ras.vol19n69.7841.