

## ANEMIA FALCIFORME

Campos, Andressa Cristina<sup>1</sup>; Rezende, Giane da Silva<sup>1</sup>; Dias, Karina Ferreira<sup>1</sup>; Romano, Luis Henrique<sup>2</sup>.

1 Graduando em Nutrição – Unifia/Amparo

2 Docente – Unifia/Amparo

### Resumo

Este trabalho tem como finalidade descrever a origem, fisiopatologia, as características, alterações estruturais das atividades físico-químicas, o diagnóstico, as infecções que abordam o processo inflamatório crônico e o tratamento de pacientes portadores de anemia falciforme.

**Palavras-chave:** anemia falciforme, diagnóstico, tratamento e infecções.

### Abstract

This work aims to describe the origin, pathophysiology, characteristics, structural alterations of the physiochemical activities, the diagnosis, the infections that address the chronic inflammatory process and the treatment of patients with sickle cell anemia.

**Key words:** sickle cell anemia, diagnosis, treatment and infections.

## 1. INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é a doença hereditária mais comum no Brasil, está presente em cerca de 0,1 a 0,3% da população afrodescendente (BANDEIRA, 1999).

Evidências de estudos estruturais de DNA sugerem que a mutação falciforme surgiu em pelo menos três ocasiões separadas na África e como uma quarta mutação independente na província oriental da Arábia Saudita ou a Índia (SERJEANT, 1993).

O evento fisiopatológico básico da AF é a mutação de ponto (GAG por GTC) no gene da globina beta da hemoglobina (Hb), originando a formação da Hb S, que, em situação de desoxigenação, sofre polimerização de suas moléculas, com falcização das hemácias, ocasionando encurtamento da vida média dos glóbulos vermelhos (anemia hemolítica crônica), eventos repetidos de vaso-oclusão, episódios de dor e lesão crônica e progressiva de órgãos, resultando em piora da qualidade de vida e aumento da taxa de mortalidade. (ZAGO, 2007)

As hemácias são responsáveis por transportar o gás oxigênio para os tecidos, é por meio dela que se obtém um melhor funcionamento dos demais órgãos, no entanto a anemia falciforme provoca uma agregação e diminuição do oxigênio a ser transportado, onde as hemácias se polimerizam provocando

um déficit dos glóbulos vermelhos, pois os mesmos são destruídos devido às hemólises causadas na doença (TRIPETTE, et al., 2009).

Devido às alterações físico-químicas na estrutura a hemoglobina S (HbS), que em estado desoxigenado polimeriza-se levando a hemácia a apresentar um formato de foice e tornando sua membrana mais rígida, o que limita e/ou impede sua circulação pelos capilares, podendo resultar na interrupção do fluxo sanguíneo e conseqüente crise dolorosa vasclusiva (LOUREIRO e ROZENFELD, 2005).

O presente estudo tem como objetivo revisar uma mutação genética caracterizada anemia falciforme.

Para alcançar o objetivo do artigo utilizou-se como método a revisão de literatura, através da pesquisa de artigos nas bases de dados nacionais e internacionais, sem limitação do ano de publicação, a partir dos descritores: anemia falciforme, diagnóstico e infecções.

## **2. DIAGNÓSTICO**

O diagnóstico das hemoglobinopatia é complexo e envolve uma análise que deve considerar, além dos dados clínicos e herança genética, vários fatores como idade, ocasião da coleta, tempo de estocagem e condições de armazenamento da amostra (desnaturação da hemoglobina) entre outras. O diagnóstico laboratorial da doença falciforme baseia-se na detecção da hemoglobina S e deve seguir as normas estabelecidas no PNTN (Programa nacional de Triagem Neonatal) (RAMALHO; MAGNA; PAIVA-E-SILVA, 2003).

Teste de triagem são testes simples e de rápida execução que permitem fazer um diagnóstico rápido, porém não definitivo, de alguma patologia de importância clínica e social. Os testes de triagem são muito utilizados para ser aplicados em campanhas de saúdes públicas. Os testes de triagem que dão positivo são encaminhados para realizar exames mais específicos para o diagnóstico definitivo da patologia. (NOGUEIRA et al., 2013).

Ainda segundo Nogueira et al. (2013), Entre os testes de triagem para o diagnóstico da AF pode-se citar o teste do pezinho, e o teste de falcização e o teste de solubilidade.

O diagnóstico se baseia na falcização dos eritrócitos e eletroforese da hemoglobina para comprovar se anormalidade consiste em doença SS ou em alguma outra hemoglobina com o gene S (RAVEL, 2014)

Uma grande variedade de testes qualitativo permite a detecção da HbS, entre eles são amplamente conhecidos o teste de solubilidade e a eletroforese de hemoglobinas. Outras técnicas quantitativas também têm sido utilizadas, como eletroforese por focalização isoeletrica (FEF),

cromatografia líquida de baixa pressão (LPLC), performance (HPLC) e cromatografia líquida de alta performance (HPLC) apresentando alta sensibilidade e especificidade, sendo a HPLC considerada como um teste de padrão de ouro para a detecção de HbS (GIOVELLI et. al. 2011).

O hemograma irá avaliar os elementos celulares do sangue quantitativamente e qualitativamente, no qual o eritograma irá auxiliar o diagnóstico de anemias e policitemias através da contagem de eritrócitos, a determinação da hemoglobina e a análise de índices como volume corpuscular média, concentração de hemoglobina corpuscular média e RDW, que irão avaliar a estrutura do eritrócito (FAILACE, 2009).

### **3. INFECÇÃO**

As infecções são as complicações mais frequentes nos indivíduos com anemia falciforme. (NUZZO E FONSECA, 2004).

As infecções estão entre as principais causas de morte em crianças falciformes; os agentes etiológicos envolvidos são patógenos habituais, porém causam infecções mais frequentes e graves que na população geral (LEIKEN et al., 1989). Os episódios de febre exigem pronta intervenção e devem ser encarados como situações de risco; esses pacientes, quando acometidos de febre, devem ser avaliados de forma rigorosa e sistemática, uma vez que apresentam maior suscetibilidade às infecções. É importante ressaltar que o paciente falcêmico tem a função esplênica comprometida já nos primeiros meses de vida, apesar do baço se apresentar ainda de tamanho normal e às vezes até mesmo aumentado (PEARSON E SPENCER, 1969). As principais causas da vulnerabilidade a infecções no paciente falciforme são a disfunção esplênica e a hipóxia tecidual facilitando locais de foco de infecção. Entre os defeitos imunológicos descritos estão: diminuição da produção de interleucina (SERJEANT, 1999), com comprometimento da maturação do linfócito B e da produção de IgM; contagem variável de linfócitos T helper e supressor; redução nos níveis de linfócitos T helper e supressor nos pacientes com asplenia funcional; rápida multiplicação bacteriana no sangue devido aos altos níveis de ferro e transferrina circulantes; produção de Acs inadequada frente a administração EV de vacinas polissacarídica. (LOGGETTO et al., 1999; RAUTONEN et al., 1992; WONG, OVERTRUF E POWARS, 1992).

### **4. TRATAMENTO**

O tratamento das doenças falciformes se inicia com o diagnóstico neonatal que, aliado à penicilina profilática, educação e cuidados familiares, representa um dos avanços mais importantes na sua história. (REED e VICHINSKI, 1998).

O tratamento pode ser farmacológico e não farmacológico. Dentre as medidas simples para a melhora no quadro de um paciente falcêmico estão: hidratação 2,0 a 3,0L de água por dia, pois quando desidratado o paciente tem maior propensão a sofrer crises de afoiçamento; a temperatura corporal também deve ser mantida usando vestimentas adequadas, visto que no inverno ocorre a vasoconstrição periférica diminuindo o calibre dos vasos, contribuindo para a adesão das hemácias ao endotélio aumentando o risco de vaso oclusão (ANVISA, 2002).

Para controlar a dor são utilizados analgésicos que são escolhidos conforme o grau de dor relatado. Existem instrumentos para a avaliação da dor, assim os pacientes classificam a dor que sente por meio de números, cores, expressões faciais, questionários ou uma combinação desses elementos. A partir do nível de dor expresso, são administrados aos pacientes analgésicos fracos (paracetamol ou dipirona), analgésicos moderadamente fortes (codeína ou tramadol), ou analgésicos fortes como a morfina, metadona ou fentanil (PIMENTA, TEIXEIRA, 1996).

Alimentos com alto teor de ferro devem ser evitados, já que este metal encontra-se aumentado nesses indivíduos devido à intensa hemólise das células vermelhas e a transfusões sanguíneas serem frequentes, o ferro em altas concentrações no organismo pode levar a danos celulares (SANTOS, 2009).

As frequentes transfusões sanguíneas tornam-se com o tempo um problema, pois o ferro em excesso torna-se tóxico e deposita-se em órgãos como o fígado e coração. Dessa maneira aparecem primeiros sinais físicos: hepatomegalia e mudança da coloração da pele. Essas alterações podem ser acompanhadas por triagem laboratorial dos níveis de ferro, ferritina, capacidade de ligação de ferro e transferrina. O tratamento indicado nesse caso é o uso de medicamentos quelantes de ferro, que realizam a excreção forçada desse elemento. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2006).

## 5. CONCLUSÃO

A anemia falciforme é uma doença genética, pois se caracteriza por algumas alterações na estruturas do DNA, tendo a troca das bases nitrogenadas de Timina por Adenina, ocasionando o surgimento da hemoglobina patológica, através dessa substituição obteve uma mudança na estrutura molecular, perdendo assim sua forma e passando a ser um aspecto de uma foice. É uma doença crônica incurável, que geralmente provoca alto grau de sofrimento dos seus portadores.

O diagnóstico laboratorial da doença falciforme baseia-se na detecção da hemoglobina S e deve seguir as normas estabelecidas no PNTN (Programa nacional de Triagem Neonatal)

As infecções frequentemente são maiores complicações nos indivíduos com anemia falciforme.

A vulnerabilidade a infecções no paciente falciforme tem como principal causa a disfunção esplênica e a hipóxia tecidual, facilitando locais de foco de infecção.

O tratamento pode ser acompanhamento ambulatorial ou medicamentoso, sempre analisando o caso individualmente.

## 6. REFERÊNCIA

- ANVISA. **Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes**. Brasília, 2002.
- BANDEIRA, F. M. G. C.; LEAL, M. C.; SOUZA, R. R.; FURTADO V. C.; GOMES Y. M., MARQUESNM. **Características de recém-nascidos portadores de hemoglobina “S” detectados através de triagem em sangue de cordão umbilical**. *Jornal de Pediatria*. Brasil, Rio de Janeiro. 75 (3) 167-171,1999.
- FAILACE, Renato. **Hemograma-manual de interpretação**. 5 ed. [S.L.: s.n.], 2009.
- GIOVELLI, L. L. et al. **Estudo comparativo entre metodologias de triagem para detecção de hemoglobina S em bancos de sangue**. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, Rio de Janeiro, v. 47, n. 2, p. 137-140, abr. 2011.
- LEIKEN ST, GALLAGHER D, KINNEYTR, SLOANE D, Klug P, RIDA W. **The Cooperative Study of Sickle Cell Diseases: Mortality in children and adolescents with sickle cell disease**. *Pediatrics*. 1989; 84: 500-8.
- LOGGETTO SR, BRAGA JAP, CARVALHO BTC, SOLÉ D. **Alterações imunológicas em pacientes com anemia falciforme**. *Rev Bras Alerg Imunopatol*. 1999; 22:77-82
- LOUREIRO M. M. e ROZENFELD S. **Epidemiologia de internações por doença falciforme no Brasil**. *Revista de Saúde Pública*. Rio de Janeiro, Brasil. 39 (6): 943-9,2005.
- MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Manual de condutas básicas na doença falciforme**. Brasília – DF, 2006.
- NOGUEIRA, K. D. A. et al. **Diagnóstico Laboratorial da Anemia Falciforme**. *Revista Científica do ITPAC*, Araguaína: v.6, n.4, Pub.2, outubro 2013.
- PEARSON HA, Spencer RP, CORNELIUS FA. **Functional asplenia in young children with sickle cell anemia**. *N Engl J Med*. 1969; 281:923-6.
- PIMENTA, C. A. M.; TEIXEIRA, MJ. **Questionário de dor McGill: proposta de adaptação para a língua portuguesa**. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, [S.l.], v. 30., nº 3, p. 473-483, 1996.
- RAMALHO, A. S.; MAGNA, LA., PAIVA-E-SILVA, R. B. **A portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil**. *Cad Saúde Pública*. 2003; 19: 1195-9.
- RAUTONEN N, MARTIN NL, RAUTONEN J, ROOKS Y, MENTZER WC, WARA DW. **Low number of antibody producing cells in patients with sickle cell anemia**. *Immunol Lett*. 1992; 34: 207-11.

- RAVEL, R. **Laboratório clínico aplicações clínicas dos dados laboratoriais** 6ªEd. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2014.
- REED, W.; VICHINSKY, E. P. **New considerations in the treatment of sickle cell disease.** *Annu. Rev. Medicine*, v.49, p.461-474, 1998.
- SANTOS, J. L. **Síntese e avaliação farmacológica de protótipos candidatos à fármacos para o tratamento dos sintomas da anemia falciforme.** 2009. 226 f. Tese do Programa de Pós-graduação em Ciências Farmacêuticas, Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, Araraquara, 2009.
- SERJEANT, G. R. **Doença da célula falciforme (Drepanocitose).** *Anais Nestlé* 1999; 58: 11-22.
- SERJEANT, G.R, **The clinical features of sickle cell disease.** *Baillieres Clin Haematol. Jamaica.* 6, 1, 93-115, 1993.
- TRIPETTE, J; et al. **Red Blood Cell Aggregation, Aggregate Strength and Oxygen Transport Potential of Blood are Abnormal in Both Homozygous Sickle Cell Anemia and Sickle- Hemoglobin C Disease,** *Hematologic.* 2009 August; 94(8): 1060–1065.
- WONG WY, OVERTRUF GD, POWARS DR. **Infection caused by *Streptococcus pneumoniae* in children with sickle cell disease: epidemiology, immunologic mechanisms, prophylaxis, and vaccination.** *Clin Infec Dis.* 1992; 14: 1124-36.
- ZAGO M. A.; PINTO, ACS. **Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos.** *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2007; 29 (3): 207-14.