



INSTITUTO NACIONAL DE ENSINO SUPERIOR E PESQUISA

CENTRO DE CAPACITAÇÃO EDUCACIONAL

LUCILENE FERREIRA DA SILVA

**ASPECTOS DETERMINANTES NO DIAGNÓSTICO TARDIO DOENÇA
FALCIFORME**

RECIFE

2019

LUCILENE FERREIRA DA SILVA

**ASPECTOS DETERMINANTES NO DIAGNÓSTICO TARDIO DA DOENÇA
FALCIFORME**

Monografia apresentada ao Centro de Capacitação Educacional, como exigênciado Curso de Pós-Graduação Lato Sensu em Hematologia e HemoterapiaLaboratorial.

Orientadora: Prof^aDr^a Karla Melo Ferreira daSilva

RECIFE

2019

S586a Silva, Lucilene Ferreira da, 1979-
Aspectos determinantes no diagnóstico tardio da doença falciforme / Lucilene Ferreira da Silva.
– Recife : Ed. do Autor, 2019.
26f.

Orientadora: Profª. Dra. Karla Melo Ferreira da Silva.
Monografia (Curso de Pós graduação Lato Sensu em Hematologia e Hemoterapia Laboratorial)
– Instituto Nacional de Ensino Superior e Pesquisa. Centro de Capacitação Educacional.
Resumo em português e inglês.
Inclui referências.
Inclui anexo.

1. ANEMIA FALCIFORME – DIAGNÓSTICO. 2. ANEMIA FALCIFORME – PREVENÇÃO.
3. ANEMIA FALCIFORME – ASPECTOS GENÉTICOS. 4. NEGRAS – BRASIL – ASPECTOS
DA SAÚDE. 5. GRAVIDEZ – COMPLICAÇÕES E SEQUELAS. 6. ACONSELHAMENTO GE-
NÉTICO. 7. AGENTES COMUNITÁRIOS DE SAÚDE – TREINAMENTO – BRASIL. 8. SAÚDE
PÚBLICA – BRASIL – RESPONSABILIDADE SOCIAL. 9. ANEMIA FALCIFORME – CUI-
DADO E TRATAMENTO – PESQUISA. I. Silva, Karla Melo Ferreira da. II. Título.

CDU 616.155.194
CDD 616.152 7

PeR – BPE 19-83

Ficha catalográfica elaborada pelo técnico bibliotecário.

LUCILENE FERREIRA DA SILVA

**ASPECTOS DETERMINANTES NO DIAGNÓSTICO TARDIO DA DOENÇA
FALCIFORME**

Monografia para obtenção do grau de Especialista em Hematologia e
Hemoterapia Laboratorial.

Recife, de de2019.

EXAMINADOR:

Nome:

Titulação:

PARECER FINAL:

DEDICATÓRIA

Dedico ao Senhor Deus, até aqui tem me ajudado

AGRADECIMENTOS

Agradeço principalmente a Deus por ter me ajudado e que em nenhum momento me deixou sozinha; ao meu esposo, minha mãe, meus irmãos e aos irmãos em Cristo Jesus que me apoiaram em orações.

RESUMO

A doença Falciforme é a desordem hereditária mais freqüente na população mundial. Sua característica principal é a alteração da hemoglobina e formato de foice das hemácias. Esta alteração prejudica o transporte do oxigênio trazendo prejuízos para a saúde do portador. Sua prevalência é mais freqüente em populações africana e afrodescendente. O presente trabalho buscou descrever quais os aspectos determinantes para que ocorências de diagnóstico tardio da doença Falciforme. A pesquisa foi realizada tendo como palavras norteadoras e os termos Doença Falciforme; Anemia Falciforme, Diagnósticos e prognósticos; considerando fontes de apoio, como artigos, livros, periódicos, monografias que venham a contribuir para familiarização com o tema. Sendo uma doença genética, exige cuidados que afetam a vida do portador em todos os aspectos, desde a infância. A incidência da anemia falciforme no Brasil é tida como crônica devido às características da sua população e sua relação com nações africanas. Dentro do seu contexto histórico, a população Brasileira assimilou em si uma diversidade étnica, assim como também herdou suas características genéticas. Os efeitos na qualidade de vida dos portadores possuem um alto grau de gravidade. É de total importância evitar os casos de diagnóstico tardio, assim como combater a falta de preparo e de informação de profissionais de saúde; para que os mesmos possam reconhecer a doença a partir dos seus sintomas. O diagnóstico precoce impede a prevenção de todas as intercorrências relacionadas.

Palavras-chave: Doença Falciforme. Anemia Falciforme. Diagnóstico tardio.

ABSTRACT

Sickle cell disease is the most frequent hereditary disorder in the world population. Its main characteristic is the alteration of the hemoglobin and sickle shape of the erythrocytes. This alteration impairs the transportation of oxygen, damaging the health of the patient. Its prevalence is more frequent in African and Afro-descendent populations. The present work aimed to describe the determinants for the occurrence of late diagnosis of sickle cell disease. The research was carried out having as guiding words and the terms Sickle Cell Disease; Sickle cell anemia, Diagnosis and prognosis; considering sources of support such as articles, books, periodicals, monographs that will contribute to familiarization with the subject. Being a genetic disease, requires care that affect the life of the bearer in all aspects, from childhood. The incidence of sickle cell anemia in Brazil is considered chronic due to the characteristics of its population and its relationship with African nations. Within its historical context, the Brazilian population assimilated in itself an ethnic diversity, as well as inherited its genetic characteristics. The effects on the quality of life of the patients have a high degree of severity. It is of utmost importance to avoid cases of late diagnosis, as well as to combat the lack of preparation and information of health professionals; so that they can recognize the disease from its symptoms. Early diagnosis prevents the prevention of all related complications.

Keywords:Sickle cell disease. Sickle cell anemia. Late diagnosis.

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	14
1.1	JUSTIFICATIVA..... ..	14
1.2	OBJETIVOS..... ..	14
1.2.1	Objetivo Geral	14
1.2.2	Objetivos Específicos	14
2	METODOLOGIA	15
3	FUNDAMENTOS TEÓRICOS	15
3.1		15
3.2		19
3.3		20
3.4		21
4	CONCLUSÃO	22
	REFERÊNCIAS	23
	ANEXO A	24
	DECLARAÇÃO DE DIREITOS AUTORAIS	

1 INTRODUÇÃO

A doença falciforme é uma desordem hereditária dentre as mais frequentes na população mundial. Entre suas características esta a alteração da hemoglobina e formato de foice das hemácias. Esta alteração prejudica o transporte do oxigênio trazendo prejuízos para a saúde do portador. Sua prevalência é mais freqüente em populações africana e afrodescendente. Sendo uma doença genética, a mesma não tem tratamento e exige cuidados que afetam a vida do portador em todos os aspectos, desde a infância.

Sua grande prevalência no Brasil fez com que o diagnóstico passasse a ser obrigatório como parte da triagem neonatal.

Porém apesar de todas essas medidas, o diagnóstico precoce ainda tem alguns obstáculos. Um destes obstáculos é a falta de informação perante o tema; que entre a população implica em necessidade de orientação familiar perante os primeiros sintomas da doença. São serias as implicações clínicas que a doença impõe, por isso, o diagnóstico precoce é de fundamental importância para ações (FERREIRA, CORDEIRO, 2013).

O diagnóstico da Doença Falciforme hoje faz parte integrante da prática médica é o meio pelo qual é feita a identificação das razões da natureza de afecções, e disfunções orgânicas tidas como doenças.

Os efeitos na qualidade de vida dos portadores possuem um alto grau de gravidade. É de total importância evitar os casos de diagnóstico tardio, assim como combater a falta de preparo e de informação de profissionais de saúde; para que os mesmos possam reconhecer a doença a partir dos seus sintomas. O diagnóstico precoce impede a prevenção de todas as intercorrências relacionadas. Apesar do impacto na saúde pública e na vida dos portados, o diagnóstico tardio da anemia falciforme é um tema atual.

No Brasil, a anemia falciforme é considerada a mais comum enfermidade hereditária monogênica, tendo a estimativa de que o número de portadores da mutação heterozigota no gene passe de 2 milhões (SOARES et al. 2017).

O diagnóstico faz parte integrante da prática médica é o meio pelo qual é feita a identificação das razões da natureza de afecções, e disfunções orgânicas tidas como doenças. No que diz respeito à saúde pública, os problemas causados por diagnóstico tardio pode causar diversas dificuldades para a vida do paciente (PAIVA, RB de et al. 1993).

Apesar da grande quantidade de estudo sobre o tema, a doença requer atenção

continuar devido ao seu a saúde pública. Foi na década 90 que os primeiros programas de triagem neonatal para a doença falciforme foram criados. As repercussões clínicas relacionadas ao diagnóstico tardio afetam de forma grave e crônica a vida do portador da doença falciforme. O portador da doença tem sua qualidade de vida reduzida, pois o mesmo precisa enfrentar desafios de adaptação no estilo de vida (SILVA, NCH da et al. 2017).

(SANTANA, 2017) relata achados que sobre resultados onde a maioria dos portadores da doença foram diagnosticados do sexo feminino, com idade entre 18 a 30 anos. O estudo relatou que no Paraná, o predomínio da doença é entre as mulheres e o diagnóstico ocorre entre 8 a 14 anos. Apesar dos números, O Brasil vem atendendo as expectativas estabelecidas Pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal que estabelece o diagnóstico no período de 1 ano. Fica claro a importância do diagnóstico precoce visto que este permite ações de profilaxia antibiótica precoce com o intuito de imunizar contra infecções.

O diagnóstico tardio coloca o portador da doença em condição de sofrimento. exemplo disso são as crises de dor, que causam em grande parte a hospitalização do portador. Outro efeito da doença é o prejuízo oftalmológico e doenças cardíacas. A doença falciforme também é capaz de impor ao portador eventos cerebrovasculares, disfunção esplênica ou seqüestro, assim como crises aplásias, sendo estas as principais causas de morte súbita (BHATIA et al, 2014).

Apesar de grave, a doença falciforme nos primeiros meses de vida do portador é assintomática, isto dar-se devido ao fato dos recém nascidos produzirem ainda uma quantidade de Hb fetal. Esta produção significativa acaba por inibir a polimerização da Hb. Porém, com o declínio da Hb fetal vai declinando ao longo dos primeiros meses, há um aumento proporcional da Hb S. Este período de proteção causado pela Hb Fetal geralmente dura por um período de 3 meses, que acaba permitindo uma triagem neonatal e intervenção precoce. Sobre os efeitos da anemia nos primeiros meses de vida, Ingles4 informa que é observada aos 6 meses de vida, e vai se agravando (QUINN, 2013). (ILESANMI. 2010). reforça a informação de que a doença falciforme de forma geral se manifesta na infância.

1.1 JUSTIFICATIVA

O tema doença falciforme faz-se sempre atual devido a incidência crônica da mesma na população brasileira, tornando-a um problema de saúde pública que deve ser

sempre abordado. Artigos de revisão de bibliografia são uma oportunidade rever a importância do debate sobre o tema, assim como a revisão dos fatores que podem gerar um diagnóstico tardio. Esperasse que constante produção de conteúdo sobre o tema possa munir os profissionais com a expertise técnica necessária para o diagnóstico a fim de evitar o diagnóstico tardio.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo Geral

O Descrever quais os aspectos determinantes para que ocorrências de diagnóstico tardio da doença Falciforme.

1.2.2 Objetivos específicos

- ✓ Revisão do conceito da doença falciforme,
- ✓ Descrever a epidemiologia no Brasil,
- ✓ Definir conceito de diagnóstico clínico tardio da anemia falciforme.
- ✓ Recursos Diagnósticos para a Anemia Falciforme
- ✓ Repercussão Clínica do Diagnóstico tardio

2 METODOLOGIA

A metodologia utilizada para o desenvolvimento trabalho é a revisão bibliográfica exploratória; esta metodologia permite de forma qualitativa realizar considerações seletivas de artigos acadêmicos, livros e periódicos com que vieram demonstrar a relevância para com o tema proposto “De acordo com Lima e Muieto (2007)”. “A pesquisa bibliográfica implica em um conjunto ordenado de procedimentos de busca por soluções, atento ao objeto de estudo, e que, por isso, não pode ser aleatório”.

O levantamento bibliográfico foi realizado a partir de dados coletados e pesquisados seletivamente através da Scientific Eletronic Libray Online (SCIELO) e através de criteriosa análise de validade de artigos disponibilizados no Google acadêmico, considerando grau de potencial colaboração e relevância com o tema.

A pesquisa foi realizada tendo como termos norteadores os termos Doença Falciforme, Anemia Falciforme, Diagnósticos e prognósticos; considerando fontes a de apoio, como artigos, livros, periódicos, monografias que venham a contribuir para

familiarização com o tema. A pesquisa restringiu-se a artigos de 2007 a 2017, não desconsiderando os assim considerados artigos clássicos para maior compreensão do contexto. A complexidade do tema exige também que estas fontes a serem exploradas tanto no idioma português quanto inglês, aumentando assim a disponibilidade de fontes a serem usadas na síntese do conteúdo de pesquisa.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 REVISÃO DO CONCEITO DA DOENÇA FALCIFORME E DIAGNOSTICO TÁRDIO

A doença Falciforme faz parte do que é hoje conhecido como distúrbio genético hereditário que afeta a hemoglobina, porém com passível de tratamento, apesar de trazer grande sofrimento aos que possuem tal distúrbio. Tais doenças genéticas possuem frequência e difusão em todos os continentes, sendo de forma mais notória na África e América.

(BATISTA, ANDRADE, 2008) indica a existência de uma variedade de genótipos da doença, ressaltando a predominância da hemoglobina S (Hb S) sobre as demais. Tal predominância segundo ele acarreta em várias manifestações clínicas na vida do portador deste distúrbio genético. Batista e Andrade (2008) citam também os mais comuns sendo estes, [...]“HbS/S(anemia falciforme), HbS/Talassemia(alfa/beta), HbS/C, HbS/D, HbS/Persistência Hereditária da Hb Fetal[...]”.

(SOARES, 2002) trata a mesma como uma doença de caráter monogênico, citando também como causa mutações ocorridas no gene da globina beta da hemoglobina (GAG->GTG), que vem a originar uma hemoglobina totalmente anormal. Em seu trabalho também cita o grande número de pessoas afetadas pela forma homocigótica (Hbss) da anemia falciforme.

Sobre as manifestações de natureza clínica a doença se comporta de forma não definida. Muitos pacientes sofrem de forma crônica com as complicações enquanto que outros não sofrem complicações. Agência Nacional de Vigilância Sanitária também cita que fatores hereditários podem também estar relacionados. Assim como os níveis socioeconômicos que determinam padrões de vida como qualidade da alimentação e esforços voltados para controle de infecções.

Outros aspectos clínicos relacionados de modo geral são as várias formas que a doença pode ser manifestar. Estas manifestações podem ocorrer afetando

funcionamento de órgãos, causando severo quadro de morbidade capaz e afetar qualidade de vida de forma expressiva. Segundo (LOUREIRO, ROZENFELD,2005) o portador da doença pode apresentar sintomas como “dores osteoarticulares, dores abdominais, infecções e enfartes pulmonares, retardo do crescimento e maturação sexual, acidente vascular cerebral e comprometimento crônico de múltiplos órgãos, sistemas ou aparelhos”.

“Sobre fatores genéticos capazes de determinar a evolução clínica forme enumera três:” os níveis de hemoglobina fetal (HbF), a concomitância de alfa-talassemia e os haplótipos associados ao gene da HbS. Os níveis de HbF estão inversamente associados com a gravidade da doença.

O diagnóstico faz parte integrante da prática médica é o meio pelo qual é feita a identificação das razões da natureza de afecções, e disfunções orgânicas tidas como doenças. No que diz respeito à saúde pública, os problemas causados por diagnóstico tardio pode causar diversas dificuldades para a vida do paciente. (PAIVA, RB de et al.1993) revela que muitos brasileiros portadores da anemia falecem antes dos 10 anos de idade; isso apesar de haver no serviço único de saúde protocolos de atendimento regular pediátrico em muitos hospitais universitários. De acordo com (PAIVA, RB de et al.1993) O diagnóstico precoce no momento do nascimento melhoram drasticamente a chance de sobrevivência e qualidade de vida dos portadores da anemia falciforme da mesma forma que; ações e esquemas de vacinação que diminuem o risco a quantidade de mortes entre crianças entre 6 meses a 3 anos de idade causadas por infecções ligadas a haemophilus influenzae. Isto porque é nesse período de vida em que o portador da doença falciforme apresenta maior sensibilidade a septicemias graves causada por bactérias encapsuladas, razão também de precisar ser necessário o recebimento de penicilino terapia profilática.

O aconselhamento genético tornasse um grande aliado para o diagnóstico precoce, isso porque permite a conscientização e alerta sobre a importância do diagnóstico neonatal. (PAIVA, RB de et al.1993)

Também ressalta as razões das possíveis causas do não diagnóstico neonatal está relacionado ao nível de conhecimento e escolarização assim como fatores sócio econômicos. Apesar deste fator não estar relacionado 100% como causa do não diagnóstico precoce, o mesmo não pode ser desvalorizado e ressaltado em estudos.

O diagnóstico tardio é aquele feito após os primeiros períodos de vida,(LOUREIRO, ROZENFELD,2005)que por não ser realizado geram fatores que podem influenciar de forma significativa a mediana de óbito. Quando não há um

diagnostico da doença na fase infantil e a criança vem a óbito, os dados da causa de seu falecimento não são registrados, o que compromete a leitura dos dados da doença no Brasil. Outro fator ligado a não identificação dos óbitos relacionados a doença falciforme, são quando os pacientes internados não tem sua ficha preenchida com as informações necessárias, a maioria dos campos do CID-10 secundária não é preenchida.

(CORDEIRO,FERREIRA,2009)falam sobre os riscos da negligencia de uma doença crônica negligenciada. Os riscos ligados ao diagnostico tardio muitas vezes fazem parte da vida de mulheres. Cita fatores sócios econômicos, além dos raciais como combustíveis para a discriminação devido ao fato da doença esta ligada de forma mais acentuada a população negra.

São graves as consequências ocorridas ao diagnostico tardio da anemia falciforme. A falta de preparo de profissionais de saúde para reconhecer a doença a partir dos seus sintomas, impede a prevenção de todas as intercorrências relacionadas. Apesar do impacto na saúde publica e na vida dos portados, o diagnostico tardio da anemia falciforme é um tema atual.

O diagnostico tardio baseia-se na negligencia ou desconhecimento dos sinais e sintomas que podem ocorrer na vida na infância ou na vida adulta. O fato de ser uma doença crônica traz em si um grande potencial de alterar a qualidade de vida do portado, limitando sua capacidade produtiva na sociedade, impedido o portador(a) de exercer de forma eficaz qualquer trabalho, até mesmo rotinas relacionadas ao estudo. Os sintomas causados pela anemia falciforme e suas implicações reforçam a importância de adaptação na vida do portador.

Sobre as implicações da descoberta tardia (FERREIRA, CORDEIRO,2013)que abordar os aspectos do diagnostico é tardio da doença falciforme, permitiu identificar uma serie de complicações impostas pela doença na vida do portador. Os mais suscetíveis são as mulheres que vivem em situações adversas de vida; as mesmas podem ser encaradas como sobreviventes e não tem conhecimento da doença, por isto não recebem o tratamento adequado. As mesmas são obrigadas a viver sob a influencia de limitações impostas pela doença, tendo a sua vida restringida no âmbito familiar, social, físico; enfrentado todas as infecções e sofrimento.

3.2 EPIDEMIOLOGIA NO BRASIL

No Brasil, a anemia falciforme é considerada a mais comum enfermidade hereditária monogênica. Estimasse que no Brasil o número de portadores desta mutação

heterozigoto no gene HbS passe de 2 milhões. (SOARES,2002) cita também a existência de mais de 8.000 pessoas afetadas pela forma homozigota (HbSS); Neste país, assim como também a estimativa do aumento de nascimentos possuidores da mutação chegando entre 700- 1.000 novos casos por ano

(FERRAZ; MIRÃO, 2007 APUD(SILVA, NCH da et al.2017) Cita que a estimativa dada em 2007 pela Organização Mundial da Saúde (OMS) de novos casos de anemiaseria maior de 1800 novos casos de crianças nascidas no Brasil. Esta estimativa não diminuiu com o passar do tempo visto as características da população brasileira. Sobre as expectativas epidemiológica (GUIMARÃES, 2009) apud (SILVA, NCH da et al.2017) ressalta que a doença falciforme inside entre 2% a 6% da população, segundo o Ministério da Saúde. Também informa que entre 6% a 10% de indivíduos de origem afrodescendentes podem ter a alteração genética e que no Nordeste até 3% a 3,5% da da população Pernambucana vão sofrer da patologia.

(FERRAZ; MIRÃO, 2007) apud (SILVA, NCH da et al.2017)a grande taxa de prevalência da doença na população Brasileira fez com que em 2001 fosse criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) junto com a triagem do hipotireoidismo congênito, da fenilcetonúria e da fibrose cística. Portanto, observa-se a importância do diagnóstico precoce e da relevância para a saúde pública.

Um dos fatores para que esses números façam parte da realidade da população brasileira é o fato do grande contingente de escravos africanos, dando a doença uma relevância preocupante, tem o potencial de afetar cerca de 0,1% a 0,3% da população negroide segundo (PAIVA, RB de et al.1993).

De acordo com (SOARES et al.2017) o povo brasileiro apresenta caracterizas genéticas baseadas na mistura de raças, sendo estes os divididos em três grupos, genéticos, os africanos, ameríndios e europeus, sendo o primeiro parte de um conjunto de diversos grupos étnicos. Sobre a ênfase étnico-racial (SOARES et al.2017) comenta que doença falciforme possui três aspectos relacionados. Origem geográfica, etiologia e estatísticas de prevalência. Segundo (SOARES et al.2017), o gene da hemoglobina S tem alta frequência em toda a América latina e no Brasil. No Brasil, a frequência do gene da Hemoglobina S é mais comum no sudeste e nordeste. 40% da população equatorial da Africa é portadora da doença, e isto incide em 2 a 3% da população negra do Brasil devido ao seu grau de miscigenação.

(PAIVA, RB de et al.1993)ressalta também que apesar da grande quantidade de estudo sobre o tema, a doença requer atenção continuar devido ao seu a saúde pública. Foi na década 90 que os primeiros programasde triagem neonatal para a doença falciforme foram criados. Porém, foi em 2001que o ministério da Saúde instituiu o

Programa Nacional de Triagem Neonatal com a proposta de triagem universal para doenças congênitas.

3.3 RECURSOS DIAGNÓSTICOS PARA A DOENÇA FALCIFORME

A doença falciforme acarreta vários desafios na vida do portador. Seu diagnóstico precisa ser efetivo e preciso. Os métodos utilizados para o diagnóstico são baseadas em técnicas eletroforéticas, hemograma e dosagens de hemoglobina fetal. De acordo com o Ministério da Saúde após o 6º mês de vida o diagnóstico de Doenças Falciformes, é sugerido as seguintes metodologias e técnicas para o diagnóstico: “Para o diagnóstico de Doenças Falciformes, sugerimos a seguinte metodologia: - Eletroforese alcalina em acetato de celulose - Eletroforese ácida em agar ou agarose - Teste de solubilidade - Dosagem de Hemoglobina Fetal - Dosagem de Hemoglobina A2 - Hemograma completo Focalização isoelétrica pode ser utilizada para testes de triagem”.

Quando aos testes de falcização e de solubilidade, (FIGUEIREDO, et al,2014) destaca que os mesmos são inadequados para recém-nascidos devido a possibilidade de haver o resultado falso-negativos. Isto ocorre devido ao grande número de hemoglobina fetal(Hbf), assim como um déficit de hemoglobina S. Sobre isso comenta que os testes em recém-nascidos devem ser repetidos, isto porque nos primeiros meses de vida o níveis de HbF só começam a declinar nos primeiros 6 meses de vida, dificultando o diagnóstico. Estes níveis passam a diminuir de forma proporcional ao crescimento dos níveis de HbS. Este perfil da doença torna fundamental o maior cuidado com a triagem neonatal, evitando assim a morbidade e mortalidade durante os primeiros meses de vida.

Entre os esforços para permitir o diagnóstico precoce estão os preconizados pela Organização Mundial da Saúde, a OMS, onde segundo (JUNIOR,2017) “preconiza a necessidade programas neonatal para garantir a saúde de recém nascidos”. Sobre os esforços para de garantir esses cuidados no Brasil, visto que 10% da população brasileira tem algum tipo de mutação sanguínea, criou-se a portaria GM/MS nº 22 obrigando a execução do teste do pezinho como parte da triagem neonatal.

Outra medida que visa a assistência a famílias potencialmente capazes de gerar filhos com a mutação genética é o aconselhamento genético. Este visa permitir que as pessoas tenham todas as informações necessárias relacionadas a doença quando decidirem procriar. O aconselhamento apresenta uma tríplice modalidade sendo a primeira propriamente genética onde o casal sendo tem o potencial de gerar filhos homocigoto ou heterocigotos, a segunda está relacionada a decisão reprodutiva daquele momento independente do genótipo hemoglobínico e o terceiro trata-se da divulgação

para pessoas que não tenham relação com a doença. Este terceiro envolve todas as formas de educar e informar a população, seja por mídia TV, radio jornal, cartaz, palestras(RAMALHO, MAGNA 2007)

Porém, mesmo tendo em vista o bem de saúde e social da pessoa que recebe o aconselhamento, a pessoa que o recebe tem a liberdade de recusar o mesmo ou aceitar. Porém é dever do profissional de saúde estar preparado para dar todas as informações, tendo acesso a materiais explicativos capazes de acompanhar a pessoa a seu lar, sendo assim capaz de atingir todo o seu circulo familiar(RAMALHO, MAGNA 2007)

3.4 REPERCUSSÃO CLÍNICA DO DIAGNOSTICO TÁRDIO

De acordo (NOGUEIRA, 2013) apud (SILVA, NCH da et al.2017) o caráter complexo do diagnostico faz com que o seu diagnostico precoce seja de total importância. Medidas como estas são de forma geral as melhores estratégias para que o portador da anemia falciforme possa ter um tratamento mais completo. Para tanto, ressalta de forma geral os exames mais comuns para que a patologia seja confirmada são: “Hemograma, Teste de falcização, Teste de Solubilidade, Eletroforeses, Focalização Isoelétrica, Imunoensaio, Diagnóstico em Neonatos, dosagem de Hemoglobina Fetal e Hemoglobina A2 (NOGUEIRA, 2013 apud (SILVA, NCH da et al.2017).

As repercussões clinicas relacionadas ao diagnostico tardio afetam de forma grave e crônica a vida do portador da doença falciforme. O portador da doença tem sua qualidade de vida reduzida, pois o mesmo precisa enfrentar desafios de adaptação no estilo de vida. Um dos desafios para o portador é a vaso-oculsão é quando as hemácias falcimizadas obstruem a passagem do sangue pelos vasos. Essa precipitação pode ocorrer devido a desidratação, infecções, baixo níveis de oxigênio, exposição ao frio e até mesmo traumas.

Outro problema que a doença traz que acompanha o portador ao longo de sua vida é dor. O portador da anemia falciforme sofre de crises álgicas que pode se iniciaraos dois anos de vida. Grandes partes dos atendimentos de emergência dos portadores da doença estão ligadas a essas manifestações clinicas(JUNIOR,2017).

O Ministério da Saúde em 2009 lançou o Manual de Eventos Agudos em Doença Falciforme, o mesmo preconiza os cuidados que o portador da doença falciforme e profissionais da saúde devem tomar. Principalmente em casos de diagnostico tardio. O portador da doença Falciforme deve receber cuidados especiais em procedimentos

cirúrgicos, e esses cuidados devem ser tomados nas etapas de pré, per e pós- operatório. Isto porque os portadores da doença falciforme estão sujeitos a sofrer hipóxia, desidratação, hipotermia, hipertermia e desidratação.

Assim como nos cuidados relacionados em situações cirurgias, existem também os desafios relacionados ao acometimento de infecções. Estas são responsáveis por grande parte da mortalidade relacionada a doença. Crianças merecem uma atenção maior pois as infecções pois são mais suscetíveis a a estas. Os patógenos mais frequente em casos de infecções são as bactérias encapsuladas, estas são responsáveis por 70% das infecções. A doença Falciforme também impõe ao seu portador uma anemia crônica que o faz recorrer a transfusões.

Em adultos, essa manifestação clinica em alguns casos causa o comprometimento do coração. São diversas as implicações clinicas que podem levar a morte no caso de diagnostico tardio. Dor no tórax, tosse, palidez, fraqueza, dispnéia, hipoxemia, prostração, a até mesmo a aplasia medular. Outra repercussão clinica grave é a incidência de acidente vascular cerebral, este quando isquêmico, pode resultar em infarto (MOREIRA,2007).

Mulheres portadoras de anemia falciforme que estejam grávidas necessitam de cuidados especiais também. Riscos relacionadas pré-eclampsia e trombose venose profunda. Quanto aos adolescentes portadores da doença são comuns a existência de alterações pulmonares do tipo obstrutivo e restritivo (XAVIER,2011).

4 CONCLUSÃO

Apesar dos desafios, Houveram grandes avanços em políticas públicas que permitem hoje um diagnóstico precoce da doença Falciforme. O Brasil vem avançando e cumprindo as expectativas estabelecidas pelo Ministério da saúde no que diz respeito a triagem neonatal. Porém, apesar dos grandes esforços para que o diagnostico tardio da doença falciforme. O próprio fato da doença ser assintomática nos primeiros meses de vida ressalta a importância de profissionais bem treinados. Outro fator é cuidado recebido pelas mães, que devem seguir os protocolos fornecidos pelo Estado, capaz de fornecer o diagnostico e cuidados . Todos esses fatores acabam por agir de forma sinérgica para o bem maior e qualidade de vida do portador da doença.

- Negligência aos protocolos de triagem relacionados ao teste neonatal;
- Falta de informação por parte do grupo de risco;
- Falta de preparo de profissionais para identificar suas manifestações clínicas.

O preparo do profissional da saúde tem grande impacto no diagnóstico, pois este saberá como orientar o familiar sobre o que deve fazer durante o pré-natal assim como nos primeiros meses de vida. Assim como estar preparado para identificar os sintomas da anemia casos de diagnósticos considerados tardio. O profissional bem preparado é capaz de se responsabilizar por participar e atuar na conscientização do grupo de risco, munindo o mesmo com o conhecimento necessário. Este mesmo profissional caso não domine a expertise necessária, pode por negligência ou imperícia não diagnosticar a mesma, condenando o portador doença falciforme a enfrentar os males que a doença impõe sem o conhecimento que precisa. Porém, o profissional da Saúde não pode atuar de forma eficaz se não tiver a sua disposição os equipamentos e recursos para sua atuação. Da mesma forma, sua atuação pode ser eficaz, caso o maior responsável pelo cuidado da saúde não busque as informações disponibilizadas.

REFERÊNCIAS

BATISTA, Amanda; ANDRADE, Tania Cristina. Anemia falciforme: um problema de saúde pública no Brasil. *Universitas Ciências da Saúde - vol. 03 n. 01 - pp. 83-99. 2008;*

CORDEIRO, Rosa Cândida; FERREIRA, Silvia Lúcia. Discriminação racial e de gênero em discursos de mulheres negras com anemia falciforme. *Esc Anna Nery Rev Enferm* 2009 abr-jun; 13 (2): 352-58

;

FERREIRA, Silvia Lúcia; CORDEIRO, Rosa Cândida. **Qualidade de vida e assistência às pessoas com doença falciforme**. Salvador, 2013 edUfBa;

FIGUEIREDO, et al. Anemia falciforme: abordagem diagnóstica laboratorial. *Rev. Ciênc. Saúde Nova Esperança – Jun. 2014; 12(1):96-103.*
(FIGUEIREDO, et al, 2014);

JUNIOR, Nélio Gomes De Moura. Anemia falciforme: um panorama atual da doença. **Universidade de Brasília, Faculdade de Ciências da Saúde, Departamento de Farmácia**, Brasília 2017;

LOUREIRO, Monique Morgado; ROZENFELD, Suely. Epidemiologia de internações por doença falciforme no Brasil. *Ver. Saúde Pública* 2005, 39(6):943-9;

Manual de eventos agudos em doença falciforme. Ministério da Saúde Secretaria de atenção à saúde. Brasília 2009.

MOREIRA, Gustavo Antônio. Repercussões respiratórias da anemia

falciforme. **Universidade Federal da Bahia Escola de Enfermagem** J Bras Pneumol. 2007;33(3):xviii-xx.

PAIVA, RB de et al. A anemia FALCIFROME COM PROBLEMA DE SAÚDE Pública no Brasil Rev. Saúde Pública,24(1):58-8,1993.

RAMALHO, Antonio Sérgio; MAGNA, Luís Alberto. Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme Genetic counseling in the sickle cell disease. Rev. bras. hematol. hemoter. 2007;29(3):229-232.

SOARES, Beatriz Mac-dowell. **Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes** : subtítulo do livro. 1 ed.[SL]: Agência Nacional de Vigilância Sanitária, ano. Brasília - 2002

SILVA, NCH da et al. As técnicas para o diagnóstico da anemia falciforme: uma revisão de literature. Ciências Biológicas e de Saúde Unit | Facipe | v. 3 | n. 2 | p. 33-46 | Novembro 2017 | periodicos.set.edu.br.

SOARES, Leonardo Ferreira et al. Prevalência de hemoglobinas variantes em comunidades quilombolas no estado do Piauí, Brasil-Ciência & Saúde Coletiva, 22(11):3773-3780, 2017),

XAVIER, Aline Silva Gomes. Experiências reprodutivas de mulheres com anemia falciforme. **Universidade Federal da Bahia Escola de Enfermagem**, Salvador 2011.

SANT'ANA, PG dos S. et al. Perfil clínico e laboratorial de pacientes com anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**,. 2017;39(1):40-45;

BHATIA, Varsha; JUNEJA, Richa; JUVEKAR, Vijay. Diagnóstico post-mortem de crise vaso-oclusiva na doença falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, *Autopsy and Case Reports* 2014; 4(3): 9-11;

ILESANMI, Oluwatoyin Olatundun. **Pathological basis of symptoms and crises in sickle cell disorder: implications for counseling and psychotherapy**. [Hematology Reports 2010; 2:e2];

QUINN, Charles T.. Sickle cell disease in childhood from newborn screening through transition to adult medical care. **Sickle cell disease in childhood-pediatr clin n am** 60 (2013) 1363-1381

ANEXO A**DECLARAÇÃO DE DIREITOS AUTORAIS**

Eu, _____, portadora do documento de identidade RG, CPF nº _____, aluna regularmente matriculada no curso de Pós-Graduação em Hematologia e Hemoterapia Laboratorial, do programa de *Lato Sensu* da INESP – INSTITUTO NACIONAL DE ENSINO SUPERIOR E PESQUISA, sob o nº _____ declaro a quem possa interessar e para todos os fins de direito, que:

1. Sou a legítima autora da monografia cujo título é: “_____”, da qual esta declaração faz parte, em seus ANEXOS;
2. Respeitei a legislação vigente sobre direitos autorais, em especial, citada sempre as fontes a quais recorri para transcrever ou adaptar textos produzidos por terceiros, conforme as normas técnicas em vigor.

Declaro-me, ainda, ciente de que se for apurado a qualquer tempo qualquer falsidade quanto às declarações 1 e 2, acima, este meu trabalho monográfico poderá ser considerado NULO e, conseqüentemente, o certificado de conclusão de curso/diploma correspondente ao curso para o qual entreguei esta monografia será cancelado, podendo toda e qualquer informação a respeito desse fato vir a tornar-se de conhecimento público.

Por ser expressão da verdade, dato e assino a presente DECLARAÇÃO,

Em Recife, / _____ de 2018.

Assinatura do (a) aluno (a)

Autenticação dessa assinatura, pelo
funcionário da Secretaria da Pós-
Graduação *Lato Sensu*