

Diagnóstico precoce da anemia falciforme: uma revisão da literatura

Early diagnosis of sickle cell anemia: a literature review

Diagnóstico precoz de la anemia falciforme: una revisión de la literatura

Recebido: 04/01/2020 | Revisado: 28/01/2020 | Aceito: 11/03/2020 | Publicado: 20/03/2020

Francisca das Chagas Araújo

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-2087-3186>

Centro Universitário Novafapi, Brasil

Email: franciscaaraujo06@gmail.com

Érica Quirino de Sousa

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-4528-832X>

Centro Universitário Santo Agostinho, Brasil

Email: erica_quirinos@hotmail.com

Tamara Nepomucemo Rodrigues

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-4759-032X>

Faculdade de Imperatriz - FACIMP, Brasil

Email: tamara_rodrigues15@hotmail.com

Itatiana Rebelo Rodrigues

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-2446-542X>

Universidade Federal do Maranhão, Brasil

Email: itatianarebelo@outlook.com

Danielly Silva de Melo

Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-9743-4803>

Centro Universitário Santo Agostinho, Brasil

Email: dany_melo14@hotmail.com

Amanda Paula Costa de Souza Monte

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-4334-6071>

Centro Universitário Novafapi, Brasil

Email: amandapaulajc@hotmail.com

Sâmia Moreira de Andrade

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2310-2515>

Centro Universitário Santo Agostinho, Brasil

E-mail: samia.andrade27@hotmail.com

Evaldo Hipólito de Oliveira

ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4180-012X>

Universidade Federal do Piauí, Brasil

E-mail: evaldohipolito@gmail.com

Resumo

A Anemia Falciforme (AF) é uma doença que se caracteriza pela presença de células vermelhas com formato anormal (forma de foice), que são removidas da circulação e destruídas, causadas por um distúrbio genético hereditário, a qual ocorre uma mutação no gene que codifica o aminoácido valina, passando a transcrever uma hemoglobina alterada. O objetivo desse estudo é verificar os principais meios usados para o diagnóstico laboratorial da anemia falciforme e dos portadores destes traços, assim como identificar na literatura às estratégias educativas sobre o aconselhamento genético adotadas no Sistema Único de Saúde (SUS), especialmente na Atenção Básica. Foi realizada uma pesquisa exploratória, descritiva por meio de revisão bibliográfica. As bases de dados consultadas foram Biblioteca Virtual em Saúde-BVS e SciELO - Scientific Electronic Library, verificou-se acerca da existência de artigos, dissertações e teses relativas ao assunto. Observa-se que apesar de existir vasta literatura sobre a Anemia Falciforme, percebe-se poucos estudos nos bancos de dados utilizados para essa pesquisa relacionadas ao diagnóstico e estratégias educativas adotadas no Sistema Único de Saúde (SUS), sobre Anemia e o aconselhamento genético.

Palavras-chaves: Anemia falciforme; Aconselhamento genético; Diagnóstico.

Abstract

Sickle-cell anemia (Sickle-cell anemia) is a disease characterized by the presence of abnormal red cells (sickle-shaped) that are removed from the circulation and destroyed by an inherited genetic disorder due to a mutation of the gene encoding the amino acid valine, transcribing an altered hemoglobin. The objective of the research is to verify the main means used for the laboratory diagnosis of sickle cell anemia and the carriers of these traits, as well as to perform an analysis of the literature related to the educational strategies on genetic counseling added in the Unified Health System (SUS), especially in Attention Basic. An exploratory, descriptive research was carried out through a bibliographic review. The databases consulted were Virtual Health Library - VHL and SciELO - Scientific Electronic Library, where the existence of articles, dissertations, theses related to the subject were verified. It is observed that although there is a vast literature on Sickle Cell Anemia, there is little recent research in the databases

used for this research related to the Diagnostics and educational strategies adopted in the Unified Health System (SUS), Anemia and genetic counseling.

Keywords: Sickle cell anemia; Genetic counseling; Diagnosis.

Resumen

La anemia de células falciformes (SCA) es una enfermedad caracterizada por la presencia de glóbulos rojos de forma anormal (en forma de hoz) que se eliminan de la circulación y se destruyen por un trastorno genético heredado debido a una mutación en el gen que codifica el aminoácido. valina, transcribiendo una hemoglobina alterada. El objetivo de esta investigación es verificar los principales medios utilizados para el diagnóstico de laboratorio de la anemia falciforme y los portadores de estos rasgos, así como realizar una revisión de la literatura relacionada con las estrategias educativas sobre asesoramiento genético adoptadas en el Sistema Único de Salud (SUS), especialmente en el Atención primaria Se realizó una investigación exploratoria descriptiva a través de la revisión de la literatura. Las bases de datos consultadas fueron Virtual Health Library-VHL y SciELO - Scientific Electronic Library, donde se verificó la existencia de artículos, disertaciones, tesis relacionadas con el tema. A pesar de la vasta literatura sobre la anemia falciforme, hay poca investigación reciente en las bases de datos utilizadas para esta investigación relacionada con los diagnósticos y las estrategias educativas adoptadas en el Sistema Único de Salud (SUS), sobre la anemia y el asesoramiento genético.

Palabras clave: anemia de células falciformes; Asesoramiento genético; Diagnóstico.

1. Introdução

Segundo Zago (2007) a anemia falciforme (HbS) é uma doença hematológica hereditária comum em todo o mundo, caracterizada pela elevada morbidade e mortalidade entre os portadores, a qual foi descrita pela primeira vez pelo Cardiologista James Herrick, em 1910. A patologia foi primeiramente encontrada na Ásia Menor, estendendo-se pela África, e acomete atualmente cerca de 40% de toda a população. É uma doença hereditária incurável, que ocorre predominantemente entre indivíduos negros, pardos e afrodescendentes.

As comunidades quilombolas enfrentam inúmeras dificuldades em razão das condições precárias de vida, pela falta de efetividade de políticas públicas de inserção social e resgate de sua história, identidade e cultura. Dentre as necessidades dos quilombolas, uma das mais prementes é, sem dúvida, a efetividade do exercício do direito à saúde (Meneses *et al.*, 2015).

De acordo com Ducatti, (2001) anemia falciforme possui grande incidência na população brasileira, apresentada predominantemente entre negros e pardos. No Brasil, a ocorrência da doença falciforme se deve às grandes imigrações forçadas de populações humanas do continente africano, pode ser considerado como um problema de saúde pública, principalmente nas regiões norte e nordeste. Pela constituição racial da população brasileira, grande parte dos artigos sobre hemoglobinopatias no Brasil focalizam, sobretudo a hemoglobina S.

Segundo Castilhos (2015) o termo doença falciforme é utilizado para definir hemoglobinopatias, nas quais pelo menos uma das hemoglobinas anormais é a HbS. É uma alteração genética caracterizada por um tipo de hemoglobina mutante designada por hemoglobina S (ou HbS).

De acordo com Furtado (2015) o gene da hemoglobina S (HbS) pode agrupar-se com diferentes alterações da hemoglobina (C, D, e beta e alfa-talassemia). Essas combinações proporcionam os mesmos sintomas da junção SS. As associações SS, SC, SD, SE, S beta talassemia e denominam-se Doença Falciforme. AF é uma doença hemolítica crônica, muito grave, que ocorre devido a uma mutação do cromossomo 11 que resulta na troca do ácido glutâmico por valina na cadeia beta da hemoglobina, dando origem à hemoglobina S (HbS). Em decorrência da dificuldade de oxigênio, a hemoglobina S assume a forma de foice, o que dificulta sua passagem através da microcirculação, ocasionado má circulação, dores e diversos outros problemas (Castilho, 2015)

Ainda segundo Zago (2007) é justamente essa alteração nas hemácias, que ocorre principalmente sob condições de baixa oxigenação, que ocorre um agrupamento das mesmas no vaso sanguíneo, bloqueando o fluxo do sangue local, causando os sintomas mais predominantes na anemia falciforme: a crise de dor, que é muito intensa e requer hospitalização na maior parte dos casos. Devido a essa alteração estrutural a hemácia tem meia-vida mais curta (aproximadamente 10-20 dias), resultando a anemia.

O objetivo desse estudo é verificar os principais meios usados para o diagnóstico laboratorial da anemia falciforme e dos portadores destes traços, assim como identificar na literatura às estratégias educativas sobre o aconselhamento genético adotadas no Sistema Único de Saúde (SUS), especialmente na Atenção Básica.

2. Metodologia

Trata-se de pesquisa exploratória e descritiva realizada por meio de revisão bibliográfica. A pesquisa foi realizada nas bases de dados Biblioteca Virtual BVS e Scientific

Electronic Library on Line Scielo - SciELO, usando as seguintes palavras-chave: “Anemia falciforme”, “Aconselhamento genético” e “Diagnostico”, limitou-se a pesquisa no idioma português e com recorte temporal de artigos dos últimos 5 (cinco) anos. Por se tratar de uma pesquisa em banco de dados eletrônico, de acesso público por meio da análise documental e por não se aplicar a coletas de dados a pessoas, esta pesquisa não necessitou da apreciação do comitê de ética em pesquisa, conforme preconizado para pesquisas com seres humanos.

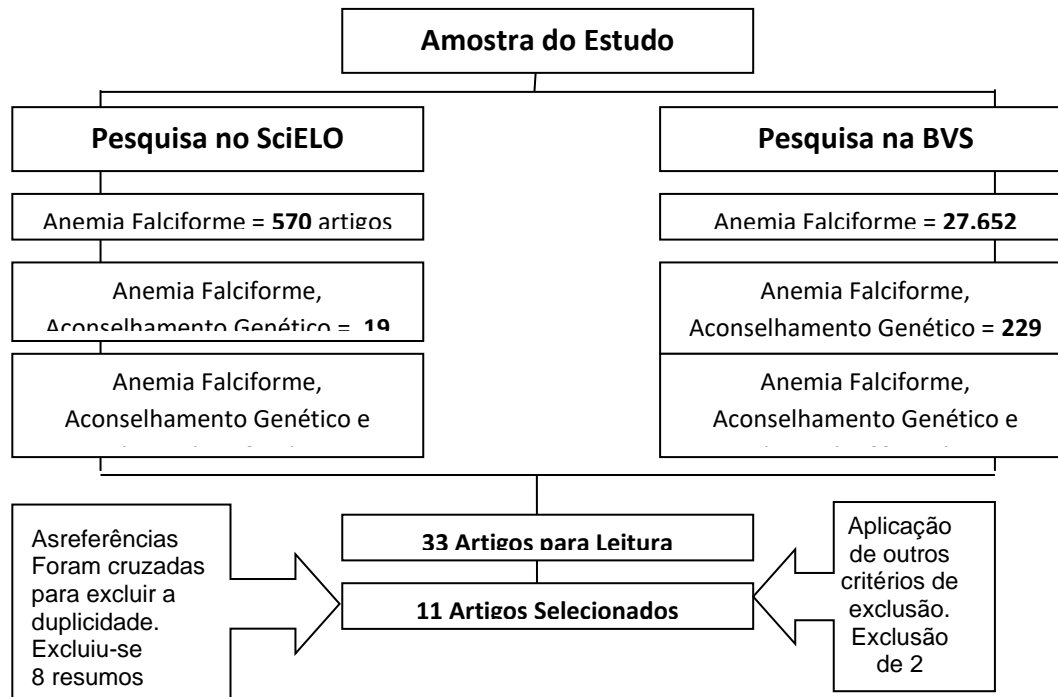
Essa investigação foi desenvolvida ao longo de uma série de etapas que incluiu a escolha do tema, o levantamento bibliográfico preliminar, a elaboração do plano de trabalho, identificação, localização e obtenção das fontes, leitura do material, fichamento, análise, interpretação e redação do texto.

A busca foi iniciada utilizando o descritor “Anemia Falciforme”, na qual se obteve 28.222 referências, sendo 27.652 na BVS e 570 no SciELO. Nessa busca, todas as referências abordavam a Anemia Falciforme, porém grande parte não associava o aconselhamento genético. Para filtrar os dados e especificar a coleta, realizou-se uma nova busca, empregou-se uma associação dos descritores “Anemia Falciforme e Aconselhamento Genético”, na qual encontraram-se 248 referências (229 na BVS e 19 no SciELO).

Em seguida, os títulos e os resumos de todos os artigos, identificados na busca eletrônica, foram avaliados independentemente; sendo excluídas 11 referências por não se adequarem aos critérios de inclusão, a saber: 8 por não se tratar de artigo/dissertação/tese, e 3 se encontrarem repetidos nas bases pesquisadas.

Assim, após análise (organograma 01) compuseram a amostra final dessa pesquisa 11 estudos, os quais preenchiam os critérios de inclusão, considerando que 09 encontrados na BVS e 2 no SciELO. Em seguida realizou-se o cruzamento das referências para evitar a duplicidade dos dados. Por fim fizeram-se duas leituras em profundidade pelos pesquisadores dos artigos selecionados. Cada trabalho foi separado de acordo com o tipo do trabalho e a ordem de leitura, como, por exemplo: 01, referindo-se ao primeiro artigo lido que trata da Anemia falciforme e Aconselhamento Genético.

Organograma 01 – Análise Bibliográfica.



O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)

De acordo com dados da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme, o qual tem como objetivo mudar a história natural da Doença Falciforme no Brasil, a fim de promover qualidade de vida e longevidade as pessoas com traço e informando a população em geral. Os resultados do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) mostram que devem nascer no Brasil, em torno de 180 mil crianças/ano com traço falciforme (Brasil, 2014).

A Portaria 822/001

O Ministério da Saúde instituiu a portaria 822/001, que inclui a anemia falciforme no programa de triagem neonatal das hemoglobinopatias e conta com o aconselhamento genético e a triagem de indivíduos heterozigotos para anemia falciforme. Esta Portaria estabeleceu a inclusão obrigatória em todos os estados brasileiros da realização de testes a serem realizados em todos os recém-nascidos. O teste popularmente conhecido como “teste do pezinho” visa identificar a presença de doenças genéticas como a anemia falciforme, hipertireoidismo congênito, fenilcetonúria e da Fibrose cística.

O Aconselhamento Genético

Segundo Almeida (2017) O aconselhamento genético apresenta, no entanto, importantes efeitos sociais, psicológicos, e jurídicos, ocasionando um alto nível de responsabilidade às instituições e aos profissionais que os oferecem. Por isso é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais adequados seguindo os padrões éticos e científicos.

Guimarães & Coelho (2010) uma medida na tentativa de conter o aumento de pacientes com a doença falciforme é o aconselhamento genético que, aborda aspectos educacionais e reprodutivos em pacientes com traço falciforme. Quando há a união entre casais com traço AS, o aconselhamento genético, orientando os pacientes sobre os riscos de se ter uma criança com anemia falciforme, e se, por ventura, vierem a ter um descendente, informam a importância de detectar precocemente para saber se herdou a doença, através do teste do pezinho para que o tratamento seja iniciado imediatamente.

O Diagnóstico Precoce

Para Castilhos (2015) é importante a compreensão dos pacientes e familiares sobre a importância do diagnóstico precoce, pois irá permitir uma abordagem mais adequada e o aconselhamento genético. Dessa forma diminuindo as complicações decorrentes da doença, relativamente, simplesmente com o uso adequado das medicações, elevada ingestão hídrica, alimentação adaptada, suplementação com ácido fólico, essas são as medidas que podem ser orientadas em unidades básicas de saúde. É preocupante a percentagem de mortalidade entre crianças menores de 5 anos com anemia falciforme, comprovando assim a necessidade de um diagnóstico precoce para iniciar uma profilaxia adequada e seguimento ambulatorial regular. (Silva & Rosane, 2015).

De acordo com Castilhos (2015) é importante a compreensão dos familiares envolvidos, pelo fato da necessidade de intervenção precoce, com medidas que melhoram a qualidade de vida dos pacientes, através do uso de medicações adequadas, nutrição de acordo com suas necessidades, suplementação com ácido fólico e uma maior ingestão hídrica.

O diagnóstico é fundamental para a identificação, o registro e o acompanhamento dos casos. E contribui, de forma efetiva, para o planejamento e a organização da rede de atenção integral à doença Falciforme e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes (Brasil, 2014).

Através do hemograma é possível visualizar as hemácias falciformes presentes, por meio do esfregaço sanguíneo e o número de leucócitos elevado. A heterozigose de HbS-BetaTalassemia apresenta VCM e CHCM baixos devido à diminuição dos níveis de hemoglobinas, em razão da fagocitação eritrocitária das células falciformes. A eletroforese ácida em ágar citrato ou agarose confirma a presença das hemoglobinas HbA, HbF, HbC e HbS, servindo, portanto, como diagnóstico confirmatório para doença falciforme quando apresenta HbS positivo no exame (Santos, 2014).

Na Atenção Básica, dá-se o diagnóstico precoce por meio da triagem neonatal (“teste do pezinho”). O PNTN e na PNAIPDF estabelece que após o diagnóstico confirmando a Anemia falciforme, a criança passe a ser vinculada à unidade básica de saúde e em seguida encaminhada para o Serviço de Atenção Especializada. As crianças e adultos que não tiveram acesso à triagem neonatal, o SUS oferta o exame de eletroforese de hemoglobina na Atenção Básica e na rotina do pré-natal (Rede Cegonha), e a atenção a todos os indivíduos com diagnóstico confirmado é dada, independentemente da idade do paciente no momento do diagnóstico (Brasil, 2017).

Tanto a cromatografia líquida de alta resolução (high performance liquid chromatography, HPLC), quanto a eletroforese por focalização isoeletrica (isoelectric focusing electrophoresis, IEF) podem ser utilizadas para o diagnóstico de DF. Os exames são compatíveis com doença falciforme ao detectar bandas ou picos de hemoglobina S (SS, SC, SD ou SBetaTal). Se a HPLC tiver sido o método escolhido pelo programa de triagem neonatal da DF, os casos alterados nessa metodologia deverão ter sido confirmados por IEF e serem igualmente reportados (Brasil, 2017).

Atualmente no Brasil, é papel exclusivo do farmacêutico promover a Atenção Farmacêutica, com o propósito de acompanhar o tratamento farmacoterapêutico do paciente, avaliando os medicamentos utilizados, a posologia adequada, a fim de promover uma melhor adesão do mesmo, garantindo que o resultado esperado seja obtido.

O paciente portador da AF apresenta uma gama de sintomas e complicações, e diante de cada uma delas, existem, como relatado no decorrer do texto, tratamentos e profilaxias para garantir uma melhor qualidade de vida ao paciente. Nesse contexto, o farmacêutico tem um papel importante para desempenhar, avaliando a farmacoterapia e possíveis interações medicamentosas, analisando a posologia de acordo com a realidade de cada paciente, para garantir a adesão o melhor tratamento do paciente (Naoum, 2015a)

Em geral, os programas para a triagem das hemoglobinopatias no Brasil, em especial a triagem neonatal, utilizam a eletroforese de hemoglobina ou a cromatografia líquida de alta

resolução (HPLC- High Performance Liquid Chromatography), de troca iônica, como os principais métodos para a identificação e diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias.

Tratamento

O tratamento da AF se baseia em medicamentos derivados de opióides contra a dor e anti-inflamatórios. Outra alternativa encontrada para tentar evitar as crises dolorosas e as complicações como AVC, priapismo, entre outras doenças, é o uso hidroxiuréia (HU), a transfusão sanguínea e uso da penicilina. Para um diagnóstico laboratorial completo, é importante a realização do hemograma e do estudo familiar (Brasil, 2015).

Outros medicamentos usados no tratamento da Anemia Falciforme é o ácido fólico (uso contínuo), analgésicos e anti-inflamatórios, disponíveis no Componente Básico de Assistência Farmacêutica. Quelantes de ferro podem ser indicados para tratamento da sobrecarga de ferro, e devem seguir o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticos da Sobrecarga de Ferro, do Ministério da Saúde (Brasil, 2017).

3. Resultados e discussão

De acordo com Naoum (2015b) o diagnóstico da AF, descritos na literatura apresenta inúmeros exames clínicos de triagem como: a dosagem de hemoglobina A2; dosagem de hemoglobina fetal; a resistência osmótica em solução de cloreto de sódio a 0,36%; análise da morfologia eritrocitária, pesquisa de corpos de Heinz e agregados de hemoglobina H; eletroforese em pH alcalino em acetato de celulose e eletroforese em pH ácido com o gel de Agar para hemoglobina ácida da CELM.

Os testes de falcização (pesquisa de drepanócitos) não são utilizados para o recém-nascido, vez que os níveis de HbS são menores que os níveis de HbF (hemoglobina fetal), levando a resultados falso-negativos, devido aos altos níveis de hemoglobina fetal e aos baixos níveis da hemoglobina S, presentes nessa ocasião. Outros exames como reticulócitos, hemograma, estudo familiar (do sangue dos pais) são importantes na diferenciação diagnóstica. Alguns casos são necessários utilizar técnicas de biologia molecular (Monteiro *et al.*, 2015).

Apesar da incidência de AF ser mais comum em pessoas da raça negra, estudos populacionais têm demonstrado a presença de HbS em pessoas descendentes de populações

do Mediterrâneo, Caribe, América Central e do Sul, Arábia e Índia. No Brasil, a população revela-se com diferentes origens raciais e com diversificados graus de miscigenação; assim, para um programa ser eficiente, todos os recém-nascidos deveriam ser testados, independentemente do grupo étnico. Os programas de rastreio são um grande passo para o aumento da sobrevivência, reduzindo a hospitalização e minimizando as despesas associadas a AF (Daudt *et al.*, 2002).

Esse estudo possibilitou verificar as formas de diagnósticos já existentes e os novos testes rápidos, descartáveis, de baixo custo, os quais vêm sendo utilizados e desenvolvidos, assim como a importância dessas estratégias em regiões carentes para um diagnóstico precoce, e início do tratamento. Atualmente os métodos confirmatórios utilizados são mais modernos como a Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) e a Focalização isoelétrica (Duarte, 2014).

Nesse contexto é de grande valia que todos os recém-nascidos realizem o teste de triagem neonatal, com o objetivo de investigar a existência de hemoglobinopatias. Quanto mais precoce for realizado o diagnóstico, mais eficaz será o tratamento. A partir da detecção e do conhecimento da fisiopatologia e comorbidades associadas, pode-se lançar mão de estratégias de tratamento e prevenção de complicações, propiciando um viver mais saudável para uma qualidade de vida.

As crianças portadoras da AF, assim como os adultos, apresentam sintomas que podem levar a um grave quadro clínico, o que exige alguns cuidados especiais. Nesse contexto, o farmacêutico, além de poder participar do processo de diagnóstico, tem o papel de acompanhar esse tratamento, fazendo as devidas orientações no que se refere aos medicamentos utilizados.

Estudos demonstram que pacientes com diagnóstico de doenças crônicas apresentam maior risco de desenvolver estresse, ansiedade e depressão cuja avaliação fornece informações pertinentes que subsidiam o planejamento de ações efetivas a tais pacientes.

Considerando a gravidade da anemia falciforme, o diagnóstico precoce nos primeiros anos de vida e o aconselhamento genético adequado, irá permitir que os pacientes portadores de hemoglobinopatias, possam prevenir complicações, aumentem a sobrevivência e possibilite uma melhor qualidade de vida desses pacientes (Rodrigues *et al.*, 2015).

A bibliografia pesquisada revela que os portadores de AF precisam de cuidados integrais e portanto, dedicação integral ao paciente, principalmente nos momentos de dores. Os cuidados das crianças portadoras de AF centralizam-se na figura materna, exigindo um

tempo maior do que aquele dispensado às outras atividades. Essa dedicação apresenta uma dificuldade pelo fato da mulher, culturalmente, ter maior dispêndio de tempo e obrigações no núcleo familiar, especialmente nos casos em que não se tem apoio, gerando assim uma sobrecarga de atividades.

Em relação ao perfil psicossocial do cuidado, na maioria das bibliografias pesquisadas, faz referências as Mães, como sendo a principal cuidadora quando se tem um caso de paciente com Anemia Falciforme na família, pôde-se inferir que a maioria das cuidadoras se dedica em tempo integral ao cuidado da criança ou adolescente.

Culturalmente a figura feminina é a responsável por assumir o papel de cuidar do bem estar familiar. A mulher ainda prevalece como responsável pelo cuidado do membro da família que está adoecido e requer atenção constante ou necessita de cuidados por um longo período (Ataíde, 2016).

A situação de uma doença crônica gera a necessidade de maior participação da família nos cuidados e nas adaptações a novas situações, ao longo do tempo. A falta de conhecimento sobre a doença, também foi relatado, por ser gerador de angustias e desse modo aumentando o sofrimento da família (Ataíde, 2016).

Segundo Anders *et al.*, (2015), quando se tem conhecimento sobre a doença, do tratamento e dos recursos disponíveis, os níveis de estresse e ansiedade podem diminuir significativamente. O desconhecimento da doença contribuiu para o impacto negativo, pois o causando receios, angústia, sentimentos de impotência ou de desesperança.

As crianças e os adolescentes com DF são indivíduos expostos a diversos fatores potencialmente determinantes de uma diminuição da qualidade de vida, seja no campo físico ou no psicossocial. (Menezes *et al.*, 2013).

Todos os trabalhos lidos referiam-se a pesquisas bibliográficas, em que a produção se concentrou no período de 2015 a 2018. Percebe-se também que a base que apresentou menos trabalhos foi o SciELO, com apenas 2 registros, referentes aos descritores “Anemia Falciforme”, “Aconselhamento Genético” e Diagnóstico.

No que se refere ao ano de publicação observa-se, na Tabela 01, um crescimento gradual das publicações brasileiras. Percebe-se também que a base que apresentou menos trabalhos foi o SciELO, com apenas 2 registros.

A Tabela 1 mostra a distribuição da produção científica segundo o período de sua defesa. Também demonstra que os pesquisadores são em sua maioria pesquisadoras mulheres.

Tabela 01 - Artigos selecionados mediante aplicação dos critérios de inclusão.

Cód.	Título (Categoria)	Autores (Ano)	Periódico (Base de Dados)
01	Recentes avanços no tratamento da anemia falciforme (Artigo)	Reginaldo Ferreira; Cibele Marli Cação Paiva Gouvêa (2018).	Revista Medica de Minas Gerais (BVS)
02	Prevalência de Portadores de Hemoglobina s em População Afrodescendente em Maringá – PR (Artigo)	Osiane Beltramin Quiarati Gerson Zanusso Júnior (2018).	Revista brasileira de enfermagem (BVS)
03	Anemia Falciforme e abordagem laboratorial: uma breve revisão de literatura (Artigo)	Renata Araujo de Almeida Ana Laura Remédio Zeni Beretta (2017).	Revista brasileira de análises clínicas - RBAC (BVS)
04	Hemoglobinopatias: relato de caso familiar	Luiza Cristina de Moraes Silva Frank Sousa Castro (2017).	Revista brasileira de análises clínicas-RBAC (BVS)
05	Condições socioeconômicas e saúde das famílias portadoras de anemia falciforme	Izete Soares da Silva Dantas Pereira Joao Dantas Pereira Brenda Jessica de Oliveira Cirne (2017)	Serv. Soc. Rev., Londrina (SciELO).
06	Principais Técnicas para o Diagnóstico da Anemia Falciforme: Uma Revisão de Literatura	Neila Caroline Henrique da Silva Júlio César Gomes da Silva Maria Gabriella Nunes de Melo Igor Felipe Andrade Costa de Souza (2017).	Ana Nerry (BVS).
07	Qualidade de Vida em Adultos com Doença Falciforme: Revisão Integrativa da Literatura (Artigo)	Sandra Luzinete Felix de FreitasI, Maria Lucia Ivo, Maria Stella Figueiredo, Maria Auxiliadora de Souza Gerck, Cristina Brandt Nunes, Fernando de Freitas Monteiro (2017)	Revista brasileira de enfermagem (BVS)
08	O Diagnóstico das Crianças com Doença Falciforme: Desafios e Perspectivas de Enfrentamento (Artigo).	Cintia Aparecida Ataíde Janete Ricas Interfaces (2016).	Interfaces Científicas - Saúde (BVS).
09	Triagem neonatal de hemoglobinopatias no município de São Carlos, São Paulo, Brasil: análise de uma série de casos Neonatal (Artigo)	Camila de Azevedo Silva, Letícia Botigeli Baldima Geiza César Nhoncane Isabete da Fonseca Estevão Débora Gusmão Melo (2016)	<u>Revista Paulista de Pediatria</u> (BVS)
10	Anemia Falciforme: Abordagem Diagnóstica Laboratorial	Anne Kelly Bezerra de Figueiredo1 Francisco Antônio Vieira dos Santos2 Luiz Halley Soares e Sá3 Natália Daiana Lopes de Sousa (2015).	Rev. Ciênc. Saúde Nova Esperança (BVS)
11	Famílias de crianças com doença falciforme: revisão integrativa	Elaine Cristina Rodrigues Gesteira, Regina Szylit Bousso, Maira Deguer (2015)	Ana Nery (BVS)

12	Aconselhamento genético para indivíduos com alterações das hemoglobinas e seus familiares: revisão sistemática de literatura	Tatiana Dela-Sávia Ferreira, Elisângela de Paula Silveira-Lacerda, Marco Tulio Antonio García-Zapata (2015).	Revista brasileira de enfermagem (SciELO.)
----	--	--	--

Em relação aos objetivos dos estudos realizados, em grande parte sugerem novos estudos sobre a temática no sentido de aumentar o conhecimento sobre a importância do diagnóstico precoce da Anemia Falciforme.

Várias ações podem ser incorporadas na saúde pública, integradas à atenção primária para o controle das hemoglobinopatias. Entre elas, destacam-se a triagem populacional e familiar, acompanhamento multidisciplinar e multiprofissional e acesso a serviços especializados em fornecer aconselhamento genético (Ramalho & Magna, 2007).

O diagnóstico tardio da doença foi um dos aspectos detectados na pesquisa, outra problemática analisada na revisão bibliográfica está centrada nos aspectos econômicos, sobretudo na falta de oportunidades profissionais para os adultos portador da doença falciforme, desde que estejam recebendo tratamento médico adequado e exerçam funções compatíveis com as suas limitações e potencialidades. Há necessidade da implementação de programas comunitários de diagnóstico precoce e de orientação médica, social e psicológica dos doentes com a anemia falciforme no Brasil, bem como de aconselhamento genético não diretivo dos casais de heterozigotos com o traço falciforme.

Nesse contexto, se vê a necessidade da atenção dos profissionais da saúde no geral, e não menos importante, do farmacêutico, que detém a responsabilidade de cuidar do paciente, promovendo orientações em relação a todo o tratamento medicamentoso, garantindo assim uma melhor qualidade de vida dos pacientes, sejam eles adultos ou crianças.

Portanto, o farmacêutico tem como papel avaliar os tratamentos medicamentosos do paciente, observando sempre a interação medicamentosa, a adesão do paciente ao tratamento, se a administração está sendo efetuada conforme orientações médicas e também acompanhar os resultados do tratamento como um todo, aumentando as chances de êxito do mesmo.

Considerações finais

A contribuição para o diagnóstico precoce da doença falciforme pode ser realizada através de ações educativas na Atenção Básica de Saúde, e devem ser iniciadas tão logo seja

feito o diagnóstico por encaminhamento do serviço de referência, assim o paciente terá acompanhamento constante por equipe multiprofissional.

No entanto é preciso que as pessoas estejam informadas sobre a existência da doença e consigam identificá-la. Nesse sentido as Unidades Básicas de Saúde (UBS) desempenham papel fundamental, representam o primeiro contato do indivíduo com o sistema de saúde, e pressupõem a promoção da saúde, a prevenção de doenças e agravos.

As doenças falciformes comprometem a qualidade de vida tanto do ser acometido, como também de todos os membros envolvidos no âmbito familiar, privando o paciente da DF. Assim, se torna extremamente importante, um cuidado especial à pessoa acometida por doenças falciformes e informações que possam melhorar a qualidade de vida do indivíduo com doença e seus familiares.

O estudo possibilitou identificar alguns fatores como em um contexto de informação, de aconselhamento genético podem contribuir para reduzir a incidência, assim como os exames de triagem fornecem subsídios para o norteamento do pensamento clínico, porém, a confirmação do diagnóstico ocorrem através dos exames eletroforéticos.

Portanto, o exame para definição diagnóstica da anemia falciforme continua sendo a eletroforese de hemoglobina. O diagnóstico precoce é importante, e tem prevenido novos casos, propiciando importantes avanços nas abordagens terapêuticas, assim como a diminuição da morbimortalidade.

Assim, conhecer o cotidiano dessas famílias que convivem com a doença e subsidiar as ações e práticas profissionais com maior efetividade, particularmente no que se refere à implantação e implementação da rede de atenção integral à pessoa com anemia falciforme e sua família. Para fortalecer as capacidades individuais, devem-se incluir, também, alternativas para o enfrentamento de outras doenças que possam acometer essas populações.

Referências

Anders, J. C., Lima, R. A. G. & Rocha, S. M. M. (2015). Experiência de pais e outros familiares no cuidado à criança e ao adolescente após o transplante de medula óssea. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 58(4): 416-21.

Ataíde, C. A. (2016). *O impacto do diagnóstico: a implicação da doença falciforme para o contexto familiar*. Dissertação (Mestrado em Ciências da Saúde) – Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte.

Brasil. Ministério da Saúde. (1996). Conselho Nacional de Saúde. Resolução 196, 10 de outubro de 1996. Brasília.

Brasil. Ministério da Saúde. (2014). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. *Doença falciforme: o que se deve saber sobre herança genética* / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência – Brasília: Ministério da Saúde.

Brasil. Ministério da Saúde. (2015). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. *Temática Doença falciforme: orientação sobre o uso de sulfato ferroso em crianças* / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática – Brasília: Ministério da Saúde.

Brasil. Ministério da Saúde. (2017). Do Capítulo VI da seção I da Portaria de Consolidação nº 05/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publicada no Diário Oficial da União nº 190, de 03 de outubro de 2017, página 360, seção Suplemento DOU, Disponível em: <http://portal.in.gov.br/>. Acesso 22 de Fevereiro de 2018.

Castilhos, *et al.*, (2015). *Atenção primária e doença falciforme uma revisão sobre o papel do gestor*. Santa Maria-RS, 2015, disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/revistasauade/article/viewFile/15072/pdf>. Acesso em 05 de Julho de 2018.

Daudt, L. E. *et al.*, (2002). Triagem neonatal para hemoglobinopatias: um estudo piloto em Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. *Cad Saúde Pública*. 18(3): 833-841.

Ducatti, *et al.*, (2001). Investigação de hemoglobinopatias em sangue de cordão umbilical de recém – nascidos do Hospital de Base de São José do Rio Preto, *Rev. bras. hematol. hemoter*, 23(1): 23-29.

Fernandes, T. A. A. M. (2014). *Fatores associados à variabilidade clínica de pacientes com doenças falciformes provenientes do estado do Rio Grande do Norte*. Dissertação (Doutorado em Ciências Médicas) - Universidade de Campinas, Campinas.

Furtado, A. N. *et al.*, (2015). Estudo do perfil dos pacientes portadores de Síndromes Falciformes acompanhados no Serviço de Hematologia do Centro Estadual de Hemoterapia e Hematologia do Espírito Santo (HEMOES). *Rev. Bras. Pesq. Saúde*. 16(4): 105-112.

Meneses, R. C. T. *et al.*, (2015). Promoção de saúde em população quilombola nordestina: análise de intervenção educativa em anemia falciforme. *Escola Anna Nery*, 19(1):132-139.

Menezes, A. S. O. P. *et al.*, (2013). Qualidade de vida em portadores de doença falciforme. *Rev. paul. pediatr.* 31(1):24-9.

Monteiro, A. C. B. *et.al.*, Anemia falciforme, uma doença caracterizada pela alteração no formato das hemácias. *Rev. eletr. Saúde em foco/UNISEPE*. 7(1): 107-118.

Naoum, P. C. (2015a). *Doença das células falciformes*. São Paulo: Sarvier.

Naoum, P. C. (2015b). *Eletroforese, Técnicas e Diagnósticos*. São Paulo: Editora Santos.

Ramalho, A. S. & Magna, L. A. (2007). Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 29(3): 229-232.

Rodrigues, A. B. *et al.*, (2014). *O guia da enfermagem: fundamentos para assistência*. 1. ed. São Paulo: Iátria.

Silva, R. L. L. (2015). *Anemia Falciforme: A contribuição do profissional Farmacêutico no Diagnóstico e tratamento*, Centro de Capacitação Educacional Educação em Saúde, Curso de Farmácia Hospitalar e Clínica. Recife-PE.

Zago, M. A. & Pinto, A. C. S. (2007). Fisiopatologia das Doenças falciformes da mutação genética á insuficiência de múltiplos órgão. *Rev. Bras. Hematol. e Hemoter.* 29(3): 207-214.

Porcentagem de contribuição de cada autor no manuscrito

Francisca das Chagas Araújo – 20%

Érica Quirino de Sousa – 15%

Tâmara Nepomuceno Rodrigues – 10%

Itatiana Rebelo Rodrigues – 10%

Danielly Silva de Melo – 10%

Amanda Paula Costa De Souza Monte – 10%

Sâmia Moreira de Andrade – 10%

Evaldo Hipólito de Oliveira – 15%