

## CONVIVENDO COM A DOENÇA FALCIFORME NA INFÂNCIA INFORMES E DESAFIOS

Luciana Vilar Torres (1); Luara de Sousa Monteiro Duarte (1); Milena Bezerra Coutinho (2);  
Thaís Leite Rolim Wanderley (3); Cibério Landim Macedo (4)

*Residência Multiprofissional em Saúde da Criança – REMUSC – Complexo de Pediatria Arlinda Marques,  
lucianavilar.farma@hotmail.com*

**Resumo:** A doença falciforme (DF) é uma enfermidade hereditária constituindo-se de hemoglobinopatia que afeta os genes responsáveis pela síntese da globina. Esta é a doença genética mais comum no Brasil, e no mundo. Na sua fisiopatologia, ocorre uma substituição do aminoácido ácido glutâmico pela valina na cadeia beta da globina originando a hemoglobina “S”, causando uma mutação que deforma a hemácia. A DF ainda é problema de saúde, tendo em vista sua importância genética, hematológica, clínica, epidemiológica e por ser uma doença crônica. Este trabalho tem o objetivo de informar sobre a doença na infância, seus desafios, e como é possível conviver com a mesma. Trata-se de um estudo de revisão bibliográfica de caráter exploratório e descritivo através de pesquisa de artigos científicos em base de dados, realizada durante o período de janeiro e fevereiro de 2018. Utilizou-se como critérios de inclusão para essas fontes: artigos publicados durante os anos de 2013 a 2018 e abordagem para a doença falciforme, e como critérios de exclusão trabalhos de conclusão de curso e/ou especialização, dissertações, teses e anais de congressos. Dentre as complicações da doença estão a anemia falciforme, as crises algúicas e aplasia medular. O tratamento inclui uso de medicamentos como hidroxiureia, anti-inflamatórios não esteroidais, opioides pautado em ações paliativas, existindo também as terapias holísticas. É importante que a pessoa com a doença falciforme, e sua família, sejam informadas e orientadas sobre a doença por meio de uma equipe multiprofissional acolhedora por meios de ações educativas.

**Palavras-chave:** Doença Falciforme, Complicações, Infância.

### INTRODUÇÃO

A saúde infantil ultimamente tem chamado a atenção dos pesquisadores principalmente no que tange as doenças crônicas, que tem repercussões no dia a dia, em virtude de exames, consultas de rotina e hospitalização, afetando em maior ou menor grau o cotidiano da criança (BRITO et al., 2017).

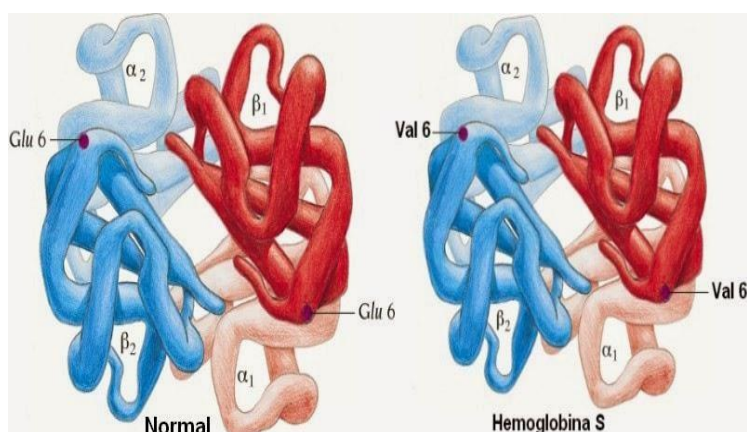
A doença falciforme (DF) é uma enfermidade genética constituindo-se de hemoglobinopatia que afeta os genes responsáveis pela síntese da globina. Esta é a doença hereditária mais comum não só no Brasil, como também no mundo presumindo que a prevalência do traço falciforme esteja entre 2% - 8% dos brasileiros (GOMES et al., 2014). Ao receber somente o gene da hemoglobina S por parte de um dos pais e, do outro, o gene da hemoglobina A ela terá o traço falciforme (Hb AS). (BRITO et al., 2007).

Esta doença iniciou-se no continente africano e chegou às Américas através da imigração forçada de negros para a escravidão, se distribuindo de forma heterogênea entre a população. Embora predomine entre negros e pardos, a miscigenação acaba dando um

entendimento do por que a DF ser encontrada também em pessoas brancas ou de outros continentes (BRITO et al., 2017).

A DF ocorre quando há uma substituição do aminoácido ácido glutâmico pela valina na posição 6 da extremidade N-terminal da cadeia beta da globina, que causa uma mutação em seu gene deformando a hemácia e então, originando a hemoglobina S (Figura 1). Isso ocasiona uma perda do seu formato discóide tornando-a alongada e com formato de foice, daí o nome hemácia falcizada. Esta mudança de forma, por sua vez, altera a função da  $\text{Na}^+\text{-K}^+\text{-ATPase}$ , gerando perda de potássio e água, deixando as hemácias mais densas (SOUZA et al., 2016).

Quando ocorre a falcização, a membrana da hemácia enrijece-se, o que aumenta sua superfície de contato frente às moléculas de adesão do endotélio. Isto impede a circulação dessas células nos vasos sanguíneos acelerando o processo de vaso-oclusão que, por sua vez, acarreta em processos inflamatórios e infecciosos (ALMEIDA; BERETTA, 2017).



**Figura 1-** Estrutura molecular da cadeia beta de globina em uma hemoglobina normal e hemoglobina S alterada na extremidade N-terminal. Fonte: <http://hematologados.comunidades.net/anemia-falciforme-fique-por-dentro>.

Seus sintomas começam a aparecer por volta do sexto mês de vida, uma vez que na corrente sistêmica do recém-nascido ainda está presente as cadeias gama da hemoglobina fetal. Passando esse período as cadeias beta-globina cumprem mais a sua função, e surgem as manifestações da doença que estão relacionadas às crises dolorosas (GESTEIRA; BOUSSO; RODARTE, 2016).

O Ministério da Saúde introduziu em 2001 o Programa Nacional de Triagem Neonatal por meio do Sistema Único de Saúde (SUS). Este programa tem o intuito de detectar doenças congênitas como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme, fibrose cística, onde em qualquer dessas enfermidades deve haver acompanhamento multiprofissional

(MEDEIROS, 2014).

Os testes dos programas de triagem neonatal usam amostras coletadas do sangue do calcanhar do recém-nascido. São métodos com boa sensibilidade a eletroforese por focalização isoelétrica e a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), usados para detectar a hemoglobina S (VIEIRA; ALMEIDA, 2013).

Embora a DF inclua altas taxas de mortalidade, esta tem caído com o uso de medicamentos que impedem complicações como o acidente vascular encefálico e convulsões, além de amenizar as crises dolorosas. Todavia, a doença falciforme continua sendo um problema de saúde, tendo em vista sua importância genética, hematológica, clínica, epidemiológica e por ser uma doença crônica (GESTEIRA; BOUSSO; RODARTE, 2016).

Com base nessa premissa, o presente trabalho tem o objetivo não só de informar sobre a doença na infância e seus desafios, mas como é possível conviver com a mesma.

## **METODOLOGIA**

Trata-se de um levantamento bibliográfico de publicações por meio de pesquisa de artigos científicos realizado durante o período de janeiro à fevereiro de 2018.

A exposição das palavras - chave foi feita consultando o Descritor em Ciências da Saúde (DeCS), através do site: <http://decs.bvs.br>, em que a busca dos artigos foi efetuada nas bases de dados eletrônicas Scielo, Elsevier e Google Acadêmico. Foram considerados como critérios de inclusão para essas fontes: artigos publicados durante os anos de 2013 a 2018 e abordagem para doença falciforme. Como critérios de exclusão, artigos que não se enquadravam aos objetivos propostos pelo trabalho, além de trabalhos de conclusão de curso e/ou especialização, dissertações, teses e anais de congressos. As palavras-chave utilizadas nas buscas foram: doença falciforme e anemia falciforme. A busca dos artigos foi realizada nos idiomas português e inglês.

Após a leitura de 34 artigos, foram excluídos 15 manuscritos por não atenderem aos critérios de inclusão estabelecidos para o estudo e, por fim, 19 artigos foram selecionados para a construção deste estudo.

## **RESULTADOS E DISCUSSÕES**

Quadro 1- Algumas das complicações que surgem frente à doença falciforme, os desafios enfrentados pelo portador e maneiras de conviver com a enfermidade.

COMPLICAÇÕES	DESAFIOS	COMO CONVIVER
Crise álgica	Permanece como episódios durante toda a vida	Uso de anti-inflamatórios não-esteroidais ou de ação central, assim como terapias holísticas
Anemia Falciforme	O paciente apresenta função esplênica reduzida gerando processos infecciosos	Uso de antimicrobianos como Penicilina G
Reação Leucemoide	A presença de infecções e pouca hemoglobina leva a medula óssea a liberar mais células jovens à corrente sanguínea, portanto, é necessário sempre monitorar exames laboratoriais	A terapêutica com hidroxiureia é uma escolha, pois aumenta o número de hemoglobina.

## 1) Complicações

### Crises álgicas

A dor é a característica predominante da doença e domina o quadro clínico durante toda a vida, sendo a causa mais comum em 90% das hospitalizações (CARVALHO et al., 2016). Essa dor ocorre em consequência da crise vaso-oclusiva (CVO) podendo ser esporádica e imprevisível ou desencadeada por acidose, desidratação e desoxigenação, acometendo primeiramente pequenos ossos das mãos e pés, denominada síndrome mão-pé que pode ser observada na Figura 2 (HOFFBRAND, 2018).

A CVO mais grave é a cerebral e de medula espinhal, em que até um terço das crianças já tiveram um infarto cerebral antes dos 6 anos de idade. Este processo de CVO acontece quando há hipóxia significativa em um tecido que contém nociceptores, sendo o resultado percebido na forma de dor e no período entre seis a doze anos de idade essas crises passam a ser mais intensas e repetitivas (GESTEIRA; BOUSSO; RODARTE, 2016; HOFFBRAND, 2018; TOSTES et al., 2009).



**Figura 2-** (A) Uma das manifestações da DF: dedos edemaciados e dolorosos em uma criança. (B) Radiografia de mão de jovem de 18 anos com síndrome mão-pé. Observa-se um encurtamento do dedo médio. Fonte: HOFFBRAND, 2018.

### Anemia falciforme

O quadro de anemia falciforme é outra complicação da DF. Ocorre pela diminuição do número de eritrócitos na hemólise, evento esse que acontece quando os polímeros formados pela hemoglobina S lesionam a membrana da hemácia (MONTEIRO et al., 2015).

Em condições normais, o ser humano possui três tipos de hemoglobinas que são diferentes entre si por suas cadeias de globina, a saber: hemoglobina A (HbA), hemoglobina A<sub>2</sub> e hemoglobina F (HbF), em que na DF ela estará presente em indivíduos homocigotos para a então hemoglobina S codificada, este S vem da palavra *sickle*, que significa foice (MONTEIRO et al., 2015).

### Reação Leucemoide

É uma leucocitose reacional de forma exacerbada, acima de 50.000 mm<sup>3</sup> com presença de células imaturas no sangue periférico, a exemplo de mieloblastos, promielócitos e mielócitos e costuma ser intensa na população pediátrica (SEMENIUK, 2017).

Alguns quadros infecciosos podem gerar essa reação leucemoide podendo ser observado além da contagem extremamente elevada de leucócitos, eritorblastos, levando às vezes, a confundir com leucemia (COSTA; SOUSA, COSTA, 2016; LIMA; CAVALCANTE, 2011).

## **2) Tratamento**

Não existe um tratamento que seja específico para a DF. Assim, o melhor mesmo é a garantia de qualidade de vida dos pacientes pautando-se em medidas gerais e preventivas (VIEIRA; ALMEIDA, 2013). Em relação às intervenções, algumas instituições adotam

protocolos para tratar a dor, a fim de direcionar a equipe (MIRANDA; BRITO, 2016).

Um fármaco que tem muita utilização na prática clínica é a morfina. Todavia, é necessário monitorar o paciente por causa dos seus efeitos colaterais que incluem depressão respiratória, náuseas e constipação (MIRANDA; BRITO, 2016).

Também é importante um acompanhamento laboratorial para a avaliação periódica, mas também para orientar o paciente e seus familiares sobre a doença, de maneira que é vital essa criação de vínculo com a família e equipe de saúde, uma vez que facilita a compreensão dos mecanismos da doença (VIEIRA; ALMEIDA, 2013).

A Hidroxiureia que é usada nas neoplasias hematológicas também vem sendo uma alternativa na doença falciforme porque ocorre uma maior síntese de globina fetal (HbF) em cerca de 60% dos pacientes tratados, além de diminuir a população de reticulócitos e aumentar o número de hemoglobina e, portanto, o volume corpuscular médio (VCM). Atualmente, este fármaco é uma boa opção terapêutica, porém o risco carcinogênico permanece (VIEIRA; ALMEIDA, 2013).

Na classe dos anti-inflamatórios não-esteroidais é prescrito o diclofenaco sódico que também tem ação analgésica. Já na antibioticoterapia, usa-se a penicilina G, que é um beta lactâmico quando se quer uma alta concentração sérica do fármaco (SOUZA; ALEXANDRE, 2015). Uma vez que os portadores de anemia falciforme apresentam pouca função esplênica desde os primeiros meses de vida, o risco de processo infeccioso acaba aumentando, de maneira que esses pacientes recebem uma profilaxia deste antimicrobiano. Essa introdução da profilaxia leva a diminuição da mortalidade pela doença (FONSECA; JUNIOR; BRAGA, 2015).

Existem outras estratégias de manejo da dor que atuam como adjuvantes e que se mostram como úteis, como é o caso da acupuntura. Estudos têm apontado que essa terapia holística reduz de forma significativa o escore da dor sendo, portanto, bom para minorar a dor desse grupo de pacientes (LU et al., 2014).

### **3) Equipe Multiprofissional**

Com base nas informações obtidas, os profissionais de saúde necessitam usar seus conhecimentos sobre cada família e seus estilos de vida, com a finalidade de garantir um atendimento holístico, de maneira a associar fatores sejam eles biológicos, sociais e até espirituais focando a partir disso numa melhor assistência (OLIVEIRA, et al., 2017).

É importante relevar o acompanhamento nutricional no crescimento e desenvolvimento, uma vez que este pode se tornar comprometido. Mesmo não estando bem definido, acredita-se

que seja multifatorial, pois acredita-se que a criança que possui DF acaba necessitando de um aporte nutricional maior que as outras, já que possuem deficiência de vitaminas em virtude do alto gasto energético necessário para uma produção aumentada de hemácias, assim também é importante a adesão ao uso de antibióticos profiláticos e vigiar os pacientes a respeito do calendário de vacinação (ALMEIDA; SANTOS; SILVA, 2018; COSTA et al., 2015).

Nesse sentido, observa-se a importância de uma equipe multiprofissional, pois a pessoa com doença falciforme precisa de ações preventivas voltadas para a alimentação, aconselhamento genético, vacinação, sinais e sintomas agudos da patologia e medicação (ALMEIDA; SANTOS; SILVA, 2018).

### **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Como não existe a cura para esta enfermidade, uma vez que se trata de uma doença crônica, é importantíssimo fazer a triagem neonatal dos bebês assim que nascem.

Por ser uma doença crônica, os sintomas sempre vão aparecer, mas estes podem ser amenizados com o uso de medicamentos que vão ser usados dependendo de qual complicação aparecer no momento.

É importante que a pessoa com a doença falciforme assim como sua família sejam realmente informados sobre sua doença por meio de uma equipe multiprofissional acolhedora e que esta lance mão de ações educativas que primem pela alimentação saudável, aconselhamento genético, entre outros para um melhor bem estar das pessoas portadoras da doença falciforme.

### **REFERÊNCIAS**

ALMEIDA, R.A.; BERETTA, A.L.R. Anemia falciforme e abordagem laboratorial: Uma breve revisão de literatura. *Revista Brasileira de Análises Clínicas*, v.49, n.2, p.131-134, 2017.

ALMEIDA, M.M.; SANTOS, M.S.; SILVA, F.W.T. Assistência de enfermagem na doença falciforme na estratégia de saúde da família. **Revista Fundação Care Online**, v.10, n.1, p. 36-45, 2018.

BRITO, N.; LIMA, T.M.; DIAS, T.L.; ENUMO, S.R.F. A doença crônica no contexto escolar: os saberes de alunos com anemia falciforme. **Revista de Educação Pública Cuiabá**, v.26. n. 62/2, p.675-693, 2017.

CARVALHO, E.M.S.; SANTO, F.H.E.; IZIDORO, C.; SANTOS, M.L.S.C.; SANTOS, R.B. Cuidado multiprofissional de Enfermagem à pessoa com doença falciforme em unidade de emergência. **Revista Cuidado e Saúde**, v.15, n.2, p.328-335, 2016.

COSTA, S.M.; CASTRO, R.S.; DAMHA, A.C.; PESCADOR, M.V.B. Análise do crescimento de crianças portadoras de anemia falciforme. **Revista Thêma et Scientia**, v.5, n.2, p.112-117, 2015.

FONSECA, P.B.B.; JUNIOR, C.P.M.; BRAGA, J.A.P. Complicações infecciosas em crianças com doença falciforme após esplenectomia cirúrgica. **Revista Paulista de Pediatria**, v.33, n.2, p. 150-153, 2015.

GESTEIRA, E.C.; BOUSSO, R.S.; RODARTE, A.C. Uma reflexão temática sobre o manejo familiar da criança com doença falciforme. **Revista de Enfermagem do Centro do Oeste Mineiro**, v.6, n.3, p. 2454-2462, 2016.

GOMES, L.X.M.; PEREIRA, I. A.; TORRES, H.C.; CALDEIRA, A.P.; VIANA, M.B. Acesso e assistência à pessoa com anemia falciforme na atenção primária. **Acta Paulista Enfermagem**, v.27, n.4, p.348-355, 2014.

HOFFBRAND, A.V. **Fundamentos em Hematologia**. 7 ed. Porto Alegre: Artmed, 2018.

LU, K.; CHENG, M.J.; GE, X.; BERGER, A.; XU, D.; KATO, G.J.; MINNIT, C.P. A retrospective review of acupuncture use for the treatment of pain in sickle cell disease patients: Descriptive analysis from a single institution. **The Clinical Journal of Pain**, v.30, n.9, p.825-830, 2014.

MEDEIROS, M.; SOUSA, E. Relações entre profissionais de saúde e crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme em um hospital de ensino. **Investigação qualitativa em Saúde**, v.2, p.421-423, 2014.

MIRANDA, F.P.; BRITO, M.B. Assistência multidisciplinar ao paciente com anemia falciforme na internação de crises algúicas. **Revista Enfermagem Contemporânea**, v.5, n.1, p. 143- 150, 2016.

MONTEIRO, A.C.B.; DORIGATTI, D.H.; RODRIGUES, A.G.; SILVA, J.B.M. Anemia falciforme, uma doença caracterizada pela alteração nas hemácias. **Saúde em foco**, n.7, p.107-118, 2015.



OLIVEIRA, P.P.; SANTOS, K.L.; SILVA, F.L.; DIAS, AC.Q.; SILVEIRA, E.A.A.; GUIMARAES, E.A.A. Avaliação e intervenção na família de adolescentes com doença falciforme. **Revista de Enfermagem UFPE online**, v.11, n.4, p.1552-1564, 2017.

SEMENIUK, A.P.; MALIZAN, J.M.; LIMA, U.T.S.; SOUZA, P.F.G.; LUCCA, P.S.R. Reação leucemoide por citomegalovírus e paciente pediátrico com anemia falciforme: Relato de caso. **Revista Thêma et Scientia**, v.7, n.1, p. 152-172, 2017.

SOUZA, J.M.; ROSA, P.E.L., SOUZA, R.L. CASTRO, G.F.P. Fisiopatologia da anemia falciforme. **Revista Transformar**, v.8, p.162-178, 2016.

SOUZA, V.S.S. ALEXANDRE, P.C.B. Perfil da terapia farmacológica em crianças que fazem parte do Programa Municipal de Atenção às pessoas com doença falciforme e outras hemoglobinopatias de campos dos goytacazes-RJ. **Revista Científica da Faculdade de Medicina de Campos**, v.10, n.1, p.2-6, 2015.

TOSTES, M.A.; BRAGA, J.A.P; ZEN, C.A. Abordagem da crise dolorosa em crianças portadoras da doença falciforme. **Revista Ciências Médicas**, v.18, n.1, p.47-55, 2009.

VIEIRA, A.P.R.; ALMEIDA, L.N.R. Doenças falciformes: do diagnóstico ao tratamento. **Revista Saúde**, v.4, n.1, p.5-12, 2013.