

## RELATO DE CASO

**DOENÇA FALCIFORME E O ACOMPANHAMENTO NA ATENÇÃO BÁSICA: RELATO DE CASO****FALCIFORM DISEASE AND MONITORING IN BASIC ATTENTION: CASE REPORT**

Daiana Márcia Melo Cruz<sup>1</sup>, Seyna Ueno Rabelo Mendes<sup>2</sup>, Bruno Sousa Pires<sup>1</sup>.

**RESUMO**

No presente relato os autores descrevem um caso de Doença Falciforme em uma criança de 04 anos de idade destacando a importância do seu acompanhamento pela atenção básica. Essa doença decorre de uma mutação no gene que produz a hemoglobina A, originando outra, denominada hemoglobina S, de herança recessiva. O curso clínico é o de uma doença falciforme de intensidade menos grave. As crises hemolíticas são mais amenas. O baço está aumentado na criança, podendo persistir na idade adulta. Além disso, há perda da função esplênica de forma gradual. O diagnóstico é realizado através da Eletroforese de Hemoglobina. A doença não tem cura, necessitando do acompanhamento regular do paciente pelo serviço de saúde para controle da doença e prevenção de complicações.

**Palavras-chave:** doença falciforme, hemoglobina, atenção básica.

**ABSTRACT**

There is no report and description of a Sickle Cell Disease case in a 4 years old child, highlighting the importance of their follow-up for primary care. This disease arises from a non-gene mutation that produces a hemoglobin A, originating another, called hemoglobin S, of recessive inheritance. The clinical course is a sickle cell disease of less severe severity. As hemolytic crises are milder. The spleen is increased in the child, and may persist in adulthood. In addition, there is gradual loss of splenic function. The diagnosis was made through Hemoglobin Electrophoresis. The disease has no cure, requiring regular monitoring by the health service to control the disease and prevent complications.

**Keywords:** Sickle Cell Disease, hemoglobin, primary care.

 **ACESSO LIVRE**

**Citação:** Cruz DMM, Mendes SUR, Pires BS (2017) Doença Falciforme e o acompanhamento na atenção básica: relato de caso. Revista de Patologia do Tocantins, 4(3): 47-50.

**Instituição:** <sup>1</sup>Acadêmico(a) de Medicina, Universidade Federal do Tocantins, Tocantins, Brasil; <sup>2</sup>Docente, Médico de Medicina da Família e Comunidade, Universidade Federal do Tocantins, Tocantins, Brasil.

**Autor correspondente:** Daiana Márcia Melo Cruz ; daiana.mmc@gmail.com

**Editor:** Guedes V. R. Medicina, Universidade Federal do Tocantins, Brasil.

**Publicado:** 26 de setembro de 2017.

**Direitos Autorais:** © 2017 Cruz et al. Este é um artigo de acesso aberto que permite o uso, a distribuição e a reprodução sem restrições em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

**Conflito de interesses:** os autores declararam que não existem conflitos de interesses.

## INTRODUÇÃO

A doença falciforme (DF) é uma das enfermidades genéticas e hereditárias mais comuns no mundo. Originou-se na Ásia Menor e na África, foi trazida às Américas pela imigração forçada dos nativos africanos para trabalho escravo e é hoje encontrada em toda a Europa e Ásia.<sup>1</sup>

No Brasil distribuiu-se heterogeneamente, sendo mais prevalente onde a proporção de negros é maior. Ocorre também entre brancos, decorrente da miscigenação da população brasileira. Pela sua alta prevalência, a DF configura-se como um importante problema de saúde pública no país.<sup>1</sup>

A DF decorre de uma mutação no gene que produz a hemoglobina A, originando outra, denominada hemoglobina S, de herança recessiva. A denominação “anemia falciforme” é reservada para a forma da doença que ocorre nesses homocigotos SS. Além disso, o gene da HbS pode combinar-se com outras anormalidades hereditárias das hemoglobinas, como hemoglobina C (HbC), hemoglobina D (HbD), beta-talassemia, entre outros, gerando quadros também sintomáticos, denominados, respectivamente, hemoglobinopatia SC, hemoglobinopatia SD, S/beta-talassemia. No conjunto, todas essas formas sintomáticas do gene da HbS, em homocigose ou em combinação, são conhecidas como doenças falciformes.<sup>1</sup>

O traço falciforme - heterocigose para o gene da hemoglobina S - constitui uma condição relativamente comum e clinicamente benigna em que o indivíduo herda de um dos pais o gene para a hemoglobina A e do outro o gene para a hemoglobina S.<sup>6</sup> Segundo o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), do Ministério da Saúde, nascem no Brasil 3.500 crianças por ano com DF e 200.000 com traço falciforme, e estima-se que 7.200.000 pessoas sejam portadoras do traço falcêmico (HbAS) e entre 25.000 a 30.000 com DF. O diagnóstico neonatal da DF foi implantado no Brasil através da Portaria nº 822, do Ministério da Saúde, de 06/06/2001.<sup>3</sup>

O diagnóstico precoce, na primeira semana de vida, através do teste do pezinho, realizado pelos Serviços de Referência em Triagem Neonatal nos estados da Federação, é essencial para a identificação, quantificação e acompanhamento dos casos. O diagnóstico está definido no regulamento do SUS, por meio da Portaria do Programa Nacional de Triagem Neonatal MS/GM nº 2.048, de 3 de setembro de 2009, nos artigos 322, 323 e 324.<sup>2</sup>

As anemias hereditárias não têm cura, mas podem ser controladas. Entretanto, quando o diagnóstico precoce é feito e a doença tratada adequadamente, há significativa redução da morbidade e mortalidade. Nesse aspecto, é fundamental para o êxito do tratamento e manter a qualidade de vida do doente, haver a participação e conscientização também da família, juntamente ao acompanhamento do paciente pela atenção básica representada pela equipe de Saúde da Família.<sup>2</sup>

## OBJETIVOS

O objetivo do trabalho é apresentar um caso clínico de doença falciforme e descrever seu acompanhamento pela

atenção básica, formas de diagnóstico, tratamento e prevenção de complicações.

## METODOLOGIA

As informações foram obtidas através da coleta e análise de dados contidos em prontuário médico, coligado ao exame do sujeito da pesquisa, após consentimento da responsável pelo paciente através do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

## RELATO DE CASO

E.S.L. sexo masculino, 04 anos de idade, nascido e domiciliado na cidade de Palmas – TO, foi admitido na Unidade de Saúde da Família da 1304 Sul em Palmas - TO, com o quadro de tosse produtiva, inapetência e febre. Segundo dados coletados através da mãe da criança, E.S.L. foi submetido ao teste do pezinho no seu 5º dia de vida, porém o teste não apresentou alterações. A mãe relata ter mais uma filha, de nove anos, que também realizou o teste do pezinho e não apresentou alterações. Ao exame físico apresentou bom estado geral, estava ativo e reativo, hidratado, corado, sem alterações cardiovasculares e do aparelho respiratório, porém, ao exame físico abdominal apresentava baço palpável a três centímetros do rebordo costal esquerdo. O paciente foi medicado com sintomáticos, a mãe orientada para que se evitasse trauma no abdome e foram solicitados exames laboratoriais: Hemograma completo, PCR, EAS, Sorologia para Epstein Barr e Eletroforese de hemoglobina.

Criança retorna acompanhada pela mãe em consulta agendada quatro dias depois com melhora dos sintomas. Os exames laboratoriais não estavam prontos. Mãe foi orientada a retornar se intercorrências ou quando possuir resultado dos exames laboratoriais. Nove dias depois paciente retorna assintomático, com exames laboratoriais: Hemoglobina 9; Hematócrito 29,5; hipocromia(+), anisocitose, poiquilocitose; Leucócitos 6500; Plaquetas 198.000; Epstein Barr IgM Soro Não Reagente IgG Reagente; EAS sem alterações; PCR 22,8 e Eletroforese de hemoglobina: A1 0%; A2 3,4%; F 1,6%; S 49,3%; C 45,7%, confirmando o diagnóstico de doença falciforme SC. Com isso, a mãe foi orientada sobre a vacinação da criança, o uso de Ácido fólico 1g ao dia e profilaxia de doenças com Penicilina Benzatina 600.000UI mensal.

Com o diagnóstico de Doença Falciforme (SC) para E.S.L. a família foi orientada sobre a importância do acompanhamento do quadro. A criança foi encaminhada ao nutricionista e ao hematologista. Além disso, os pais e a irmã de E.S.L. foram orientados a fazer a Eletroforese de Hemoglobina, pois, provavelmente, também seriam portadores do traço falciforme. Após saírem os resultados os pais descobriram que ambos eram portadores do traço. A mãe do traço S e o pai do traço C. A irmã não apresentava traço falcêmico ou doença falciforme.

Após consulta com o Hematologista no Hemocentro de Palmas-TO, mãe relatou que o mesmo manteve as medicações prescritas pelo médico de Família, solicitou Ultrassonografia de Abdome superior e continuou com o acompanhamento trimestral do paciente. E.S.L. é uma criança ativa, comunicativa, adaptada à escolinha, levando

praticamente uma vida normal, apesar da necessidade de acompanhamento médico e das injeções de Penicilina Benzatina mensais. A criança permaneceu acompanhada pela equipe de Saúde da Família e não apresentou novos sintomas.

## DISCUSSÃO

A DF é uma das doenças hereditárias mais comuns no mundo. A mutação teve origem no continente africano e pode ser encontrada em populações de diversas partes do planeta, com altas incidências na África, Arábia Saudita e Índia. No Brasil, devido à grande presença da afrodescendentes, que são uma das bases da população do país, a DF constitui um grupo de doenças e agravos relevantes.<sup>2</sup>

A mutação para que ocorra a formação das variações das hemoglobinas geralmente acontece na formação da molécula com a substituição de um aminoácido. A hemoglobina S (Hb S) como resultante da mutação do gene beta, na posição 6, onde ácido glutâmico é substituído pela valina, e também a hemoglobina C (Hb C) onde o ácido glutâmico é substituído pela lisina na mesma posição 6 do gene beta da globina.<sup>5</sup>

Quando as hemoglobinas alteradas estão presentes em homozigose caracterizam anemias hemolíticas crônicas intensas. Quando em heterozigose provocam uma doença de quadro clínico menos agressivo. Os duplos heterozigotos SC são também conhecidos por doença da hemoglobina C. A herança dessa forma provém de cada um de seus genitores. Não há hemoglobina A e as taxas de Hb S e Hb C estão próximas uma da outra. As crises hemolíticas são mais amenas. O baço está aumentado na criança e pode persistir na idade adulta. Há perda da função esplênica, que acontece de forma gradual e ocorre em uma idade mais avançada do que ocorre na anemia falciforme.<sup>3</sup>

Os pacientes portadores do traço falciforme devem ser acompanhados regularmente pela equipe de saúde visando a melhora da sua qualidade de vida e a prevenção de complicações, já que a doença não possui tratamento específico. As complicações mais observadas são: retinopatia proliferativa com perda progressiva da visão, que é mais grave do que na anemia falciforme. Necrose asséptica da cabeça do fêmur a qual está relacionada aos episódios da síndrome aguda do tórax devido à embolia gordurosa.<sup>5</sup>

No caso clínico apresentado, foram realizadas medidas gerais com o objetivo de diminuir a morbimortalidade de E.L.S. e melhorar sua qualidade de vida. Como o sequestro esplênico e a autoesplenectomia tornam o paciente suscetível à infecções a mãe foi orientada sobre a importância da vacinação e do uso de Penicilina Benzatina 600.000UI mensal profilática. Uma vez que o paciente é uma criança e que, portanto, ainda está em fase de crescimento, é recomendado a prescrição de solução de ácido fólico 1g ao dia, além do encaminhamento ao nutricionista e ao hematologista. Além disso, a mãe recebeu orientações sobre a hidratação, sinais de alarme e palpação do baço da criança. Ainda foi informada sobre a importância do acompanhamento de E.L.S. pela equipe de saúde da família e comunidade, estipulando-se uma consulta mensal com o médico ou procurar Unidade Básica de saúde se alguma intercorrência.

O tratamento da Doença Falciforme se baseia no aumento da sobrevivência e na melhora da qualidade de vida desses pacientes com medidas gerais e específicas como o uso de Hidroxiureia e a realização de transfusões, que devem ser iniciadas, se necessário, logo após o diagnóstico, realizado logo após o nascimento, através do teste do pezinho.<sup>5</sup>

É importante que o paciente seja acompanhado pela equipe de saúde de referência e faça acompanhamento ambulatorial com o hematologista para avaliar periodicamente os órgãos alvo e sistemas, a fim de detectar alterações. Além disso, durante as consultas é importante que ocorra a orientação do paciente e dos familiares sobre a suscetibilidade do mesmo a infecções. Deve ser ressaltada ainda a importância da manutenção de nutrição e hidratação adequadas, do conhecimento dos níveis de hemoglobina e dos sinais de complicações agudas.<sup>7</sup>

A criança com doença falciforme, além de receber todas as vacinas recomendadas no calendário de vacinação, deve receber vacinas adicionais, como as vacinas contra pneumococo (*S. pneumoniae*), meningite, vírus influenza A (*Haemophilus influenzae*) e salmoneloses, além do uso de Penicilina profilática, a fim de prevenir as infecções.<sup>3</sup>

## CONCLUSÃO

A Estratégia Saúde da Família possui papel muito importante na assistência à pessoa com doença falciforme. A formação de vínculo dos pacientes e seus familiares com a equipe de saúde da atenção primária é essencial para facilitar a compreensão sobre a doença, antecipar situações de riscos e evitar complicações que necessitem de admissão hospitalar. Além disso, ressalta-se a função do acompanhamento nutricional e do crescimento e desenvolvimento, monitoração da adesão à antibioticoterapia profilática e das vacinas do calendário de rotina e as especiais, incluindo também diversas orientações com destaque aos cuidados com o ambiente e outros fatores desencadeantes de episódios agudos.<sup>8</sup>

Para cuidar da pessoa com doença falciforme, é imprescindível o envolvimento dos diversos níveis de atenção à saúde para que se reduza a morbimortalidade. Dessa maneira, o paciente deve ser submetido além das consultas mensais na Unidade básica de Saúde, à consultas regulares com o Hematologista para que o controle da doença seja eficaz.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. 2001.
2. Doença falciforme: condutas básicas para tratamento / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Brasília : Ministério da Saúde, 2012.
3. Paulo R. Melo-Reis<sup>1</sup> Luiz M. M. Araújo<sup>1</sup> Karlla G. B. Dias-Penna<sup>1</sup> Mauro M. Mesquita<sup>2</sup> Frank S. Castro<sup>3</sup> Sérgio H. N. Costa<sup>4</sup>. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. Rev. bras. hematol. hemoter. 2006;28(2):149-152.
4. FELIX, Andreza A.; et al. Aspectos epidemiológicos e sociais da doença falciforme. Revista brasileira hematologia e hemoterapia. Uberaba. 2010.
5. Bonini-Domingos CR, Bonini-Domingos AC, Chinelato AR, et al. Interação entre Hb C [beta6(A3)Glu>Lys] e IVS II-654 (C>T) beta-

- talassemia no Brasil. Rev Bras Hematol Hemoter 2003;25 (2):118-121.
6. Abstract. MURAO, Mitiko and FERRAZ, Maria Helena C.. Traço falciforme: heterozigose para hemoglobina S. Rev. Bras. Hematol. Hemoter, 2007.
  7. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2006, vol.28, n.2, pp.149-152.
  8. GOMES, Ludmila Mourão Xavier et al. Acesso e assistência à pessoa com anemia falciforme na Atenção Primária. Acta paul. enferm. 2014, vol.27, n.4.