



DEPARTAMENTO DE
Saúde Pública
Universidade Federal de Santa Catarina



**GOVERNO
DE SANTA
CATARINA**
Secretaria da Saúde



apresentam

Doença Falciforme

Sandra Mara Teodosio
médica

Doença Falciforme

O que é doença falciforme?

Doença Falciforme

A Doença Falciforme (DF) é uma das doenças hereditárias mais comuns em nosso país, sendo predominante entre os afrodescendentes.

No Brasil, a prevalência média de 2% de traço falciforme na população geral e de 6% a 10% entre pretos e pardos.

Doença Falciforme

Sabe-se que, a cada mil crianças nascidas vivas no Brasil, uma tem a DF, estimando-se o nascimento de cerca de 3.000 crianças por ano com DF e de 180.000 com traço falciforme. As regiões Norte e Nordeste apresentam prevalência da DF de 6% a 10%, ao passo que, no Sul e no Sudeste, esta taxa é de 2% a 3%.

Doença Falciforme

No estado de Santa Catarina (SC), o Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG) é o centro de referência para o Programa de Triagem Neonatal da SES(PTN-SES/SC).

A frequência da doença falciforme pelo PTN-SES/SC é de 1:18.728 e do traço falciforme 1:118.

Doença Falciforme

Decorre de uma única alteração na molécula de hemoglobina (Hb): a Hb anormal S é produzida no lugar da Hb normal A. Trata-se de uma mutação genética que teve lugar na África.

Doença Falciforme

O gene falciforme resulta de uma mutação pontual que causa a substituição do aminoácido denominado ácido glutâmico na sexta posição da cadeia β globina (β 6) para valina (β 6Glu \rightarrow Val). Embora toda pessoa com DF apresente a mesma mutação genética, a diversidade relativa à gravidade das manifestações clínicas é variável.

Doença Falciforme

Existem outras hemoglobinas mutantes como, por exemplo: C, D, E que, em combinação com a S, compõem um grupo denominado doença falciforme, constituído por:

HbSS, S/beta talassemia, as doenças SC, SD, SE e outras mais raras.

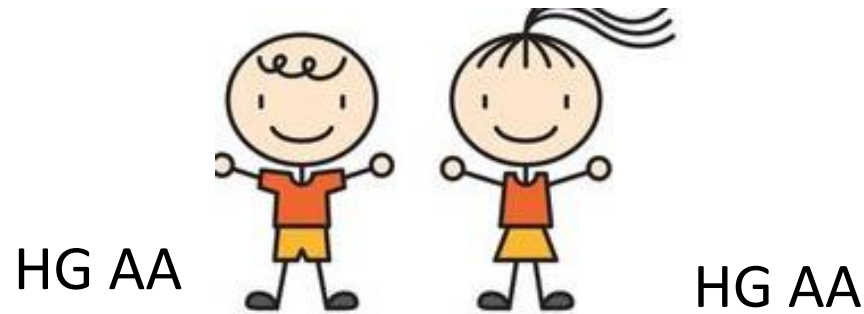
Doença Falciforme

A DF mais comum é determinada pela presença da HbS em homozigose (HbSS), ou seja, a criança recebe de cada um dos pais um gene para hemoglobina S.

As manifestações clínicas da DF derivam diretamente da alteração molecular representada pela presença da HbS.

Doença Falciforme

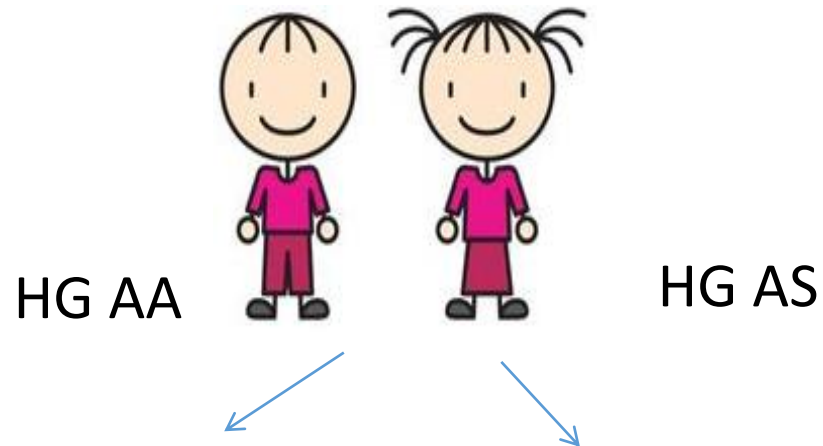
HEMOGLOBINA NORMAL AA



100% FILHOS NORMAIS AA

Doença Falciforme

Quando um dos pais é portador AS

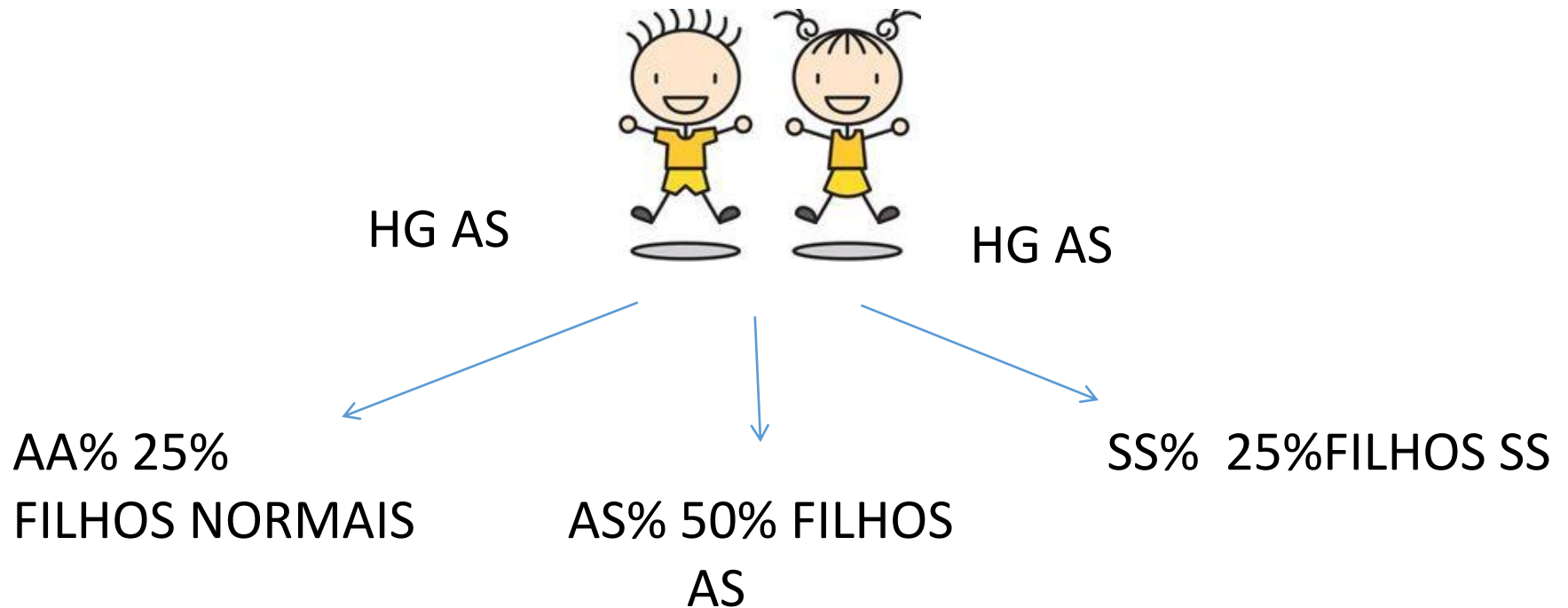


AA% 50% FILHOS NORMAIS

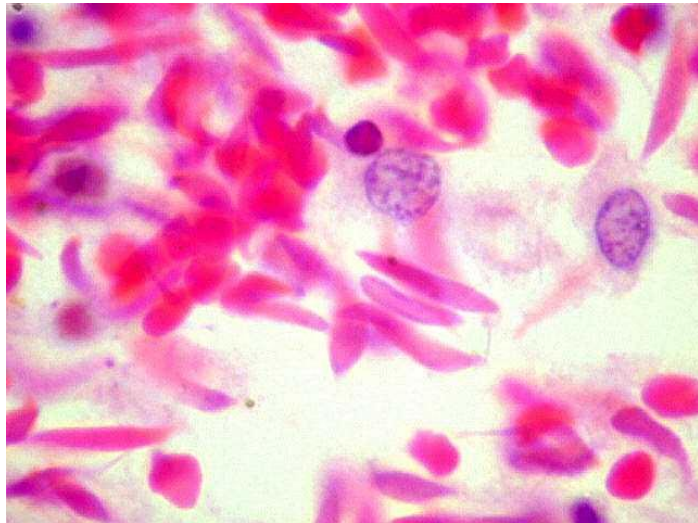
AS% 50% FILHOS AS

Doença Falciforme

Quando ambos os pais são portadores AS



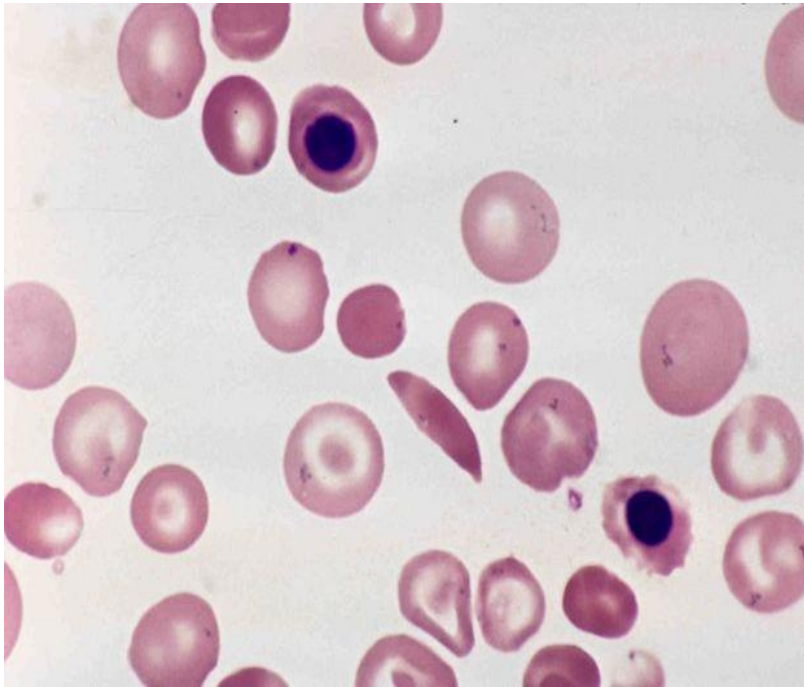
Doença Falciforme



As hemoglobinas A (HbA) e fetal (HbF), mesmo em concentrações elevadas, não formam estruturas organizadas dentro das hemácias, quando oxigenadas ou desoxigenadas.

No entanto, as moléculas de HbS, quando desoxigenadas, organizam-se em longos polímeros de filamentos duplos.

Doença Falciforme

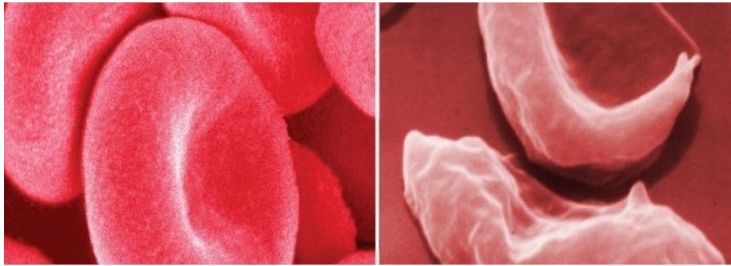


Estes, filamentos duplos, por sua vez, associam-se em feixes em um duplo filamento central. Este filamento é rodeado de seis duplos filamentos de polímeros. Eles determinam as deformações das células, conferindo a forma alongada à hemácia: é a hemácia em formato de foice ou falcizada.

Doença Falciforme

Quando a molécula se encontra desoxigenada, essa substituição altera a solubilidade da molécula de Hb. A capacidade carreadora de oxigênio dos glóbulos vermelhos altera-se, e sua sobrevivência diminui de 120 para 10 a 20 dias.

Doença Falciforme



Na presença de hipóxia, os glóbulos vermelhos tornam-se rígidos e falcizados e obstruem o espaço vascular. Assim, ocasionam a destruição de pequenos vasos sanguíneos e a estase no sistema vascular. Causam prejuízo à circulação, aumento da viscosidade sanguínea, diminuição da perfusão e oclusão da microcirculação, hipóxia tecidual, infarto e necrose dos tecidos .

Doença Falciforme

Com a acentuada queda da hemoglobina fetal por volta dos 6 meses de vida, os sintomas começam a aparecer. Os mais frequentes são a crise de dor ou crise vaso-oclusiva, a síndrome mão-pé, as úlceras em membros inferiores, a icterícia, o sequestro esplênico e o priapismo.

Doença Falciforme

Antes da triagem neonatal, apenas 2% das crianças atingiam os 5 anos de idade.

As principais causas letais eram a infecção bacteriana seguida por febre, o sequestro esplênico e a síndrome mão-pé (dactilite).

Doença Falciforme

A Doença Falciforme vai levar á:

anemia

dor

lesão de órgãos

Doença Falciforme

Como se trata de uma doença inflamatória crônica, são frequentes as complicações:

infecções, cardiopatias, retinopatias, nefropatias, atraso no crescimento e no desenvolvimento, acidente vascular cerebral, necrose avascular da cabeça do fêmur e/ou do úmero, síndrome torácica aguda, colelitíase.

Doença Falciforme

Devem ser registrados também outros problemas, tais como: as complicações de natureza psicológica; qualidade de vida reduzida; restrições nas atividades diárias; ansiedade; depressão.

Doença Falciforme



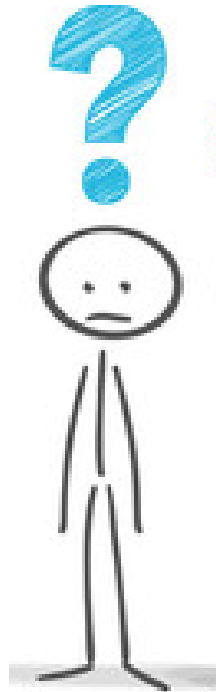
A presença de apenas um gene para a hemoglobina S, combinado com outro gene para hemoglobina A, resulta em um padrão genético AS (heterozigose), que não produz manifestações da doença e é identificado como “traço falciforme”.

Doença Falciforme



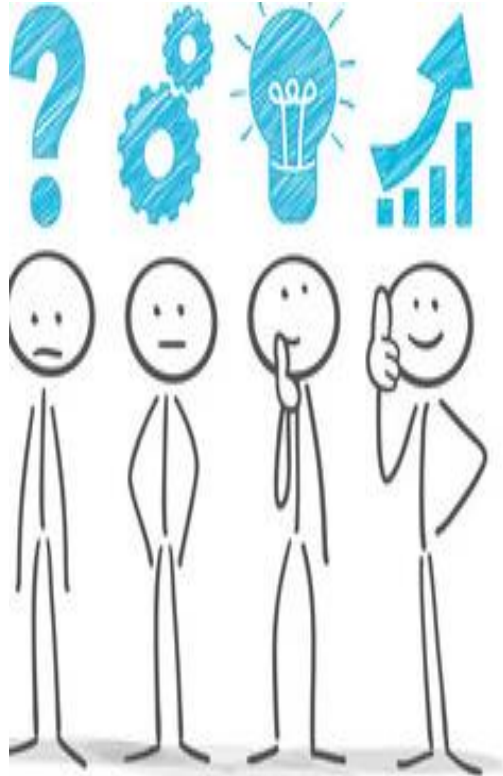
Em pessoas com traço falciforme (HbAS) existe a produção tanto de HbA como de HbS, o que resulta em um fenótipo sem alterações e assintomático.

Doença Falciforme



Tratamento

Doença Falciforme



O tratamento precoce tem por objetivo aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida do paciente com DF.

O atendimento de uma pessoa com DF deve ser multiprofissional, visando a prevenção e o tratamento de possíveis complicações.

Doença Falciforme



Uma vez estabelecido o diagnóstico, no caso de uma criança, os pais devem receber orientações sobre a doença suas complicações, hereditariedade e tratamento.

Doença Falciforme

O tratamento preventivo consiste no uso de antibiótico profilático com penicilina(ate 5 anos de vida), vacinação antihaemophilus, antipneumocócica, e o uso do ácido fólico.



Doença Falciforme



É importante a orientação dos pais quanto ao autocuidado, na identificação precoce do sequestro esplênico, das infecções, das crises dolorosas, além de informações sobre como agir em cada situação.

Doença Falciforme

O tratamento e a prevenção das complicações compreendem exames e consultas de rotina, de acordo com o Protocolo Nacional de Atenção às Pessoas com Doença Falciforme, do Ministério da Saúde.



Referências bibliográficas

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Educação em Saúde: Autocuidado na Doença Falciforme**. Brasília: Ministério da Saúde, 2008. 70 p. (Volume 1).

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Educação em Saúde: Linha de Cuidado em Doença Falciforme**. Brasília: Ministério da Saúde, 2009. 35 p. (Volume 2).

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Consenso Brasileiro sobre Atividades Esportivas e Militares e Herança Falciforme no Brasil - 2007**. Brasília: Ministério da Saúde, 2009. 36 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Saúde Ocular em Doença Falciforme**. Brasília: Ministério da Saúde, 2009. 28 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Anemia Falciforme para Agentes Comunitários de Saúde**. Brasília: Ministério da Saúde, 2006. 16 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual da Anemia Falciforme para a População**. Brasília: Ministério da Saúde, 2007. 24 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Eventos Agudos em Doença Falciforme**. Brasília: Ministério da Saúde, 2009. 50 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de Saúde Bucal na Doença Falciforme**. 2 ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2007. 76 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Gestação em Mulheres com Doença Falciforme**. Brasília: Ministério da Saúde, 2006. 7 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença Falciforme: condutas básicas para tratamento**. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. 66 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença Falciforme:** saiba o que é e onde encontrar tratamento. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. 28 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença Falciforme:** úlceras: prevenção e tratamento. Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 80 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** a experiência brasileira na África: história de um esforço de cooperação: 2006-2010. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. 96 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** Hidroxiureia: uso e acesso . Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 56 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** atenção e cuidado: a experiência brasileira : 2005-2010. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 80 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** saúde bucal: prevenção e cuidado. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 60 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** Atendimento odontológico : capacidade instalada dos hemocentros coordenadores. Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 32 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** o que se deve saber sobre herança genética. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 48 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** enfermagem nas urgências e emergências : a arte de cuidar. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 76 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme:** diretrizes básicas da linha de cuidado. Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 82 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme:** orientações básicas no espaço de trabalho . Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 52 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme:** capacidade instalada dos hemocentros coordenadores. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 52 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme:** atenção integral à saúde das mulheres. Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 144 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Traço falciforme:** consenso brasileiro sobre atividades esportivas e militares. Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 44 p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme:** orientação sobre o uso de sulfato ferroso em crianças . Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 60 p.

Perguntas e respostas

Avalie a webpalestra de hoje:

<https://goo.gl/forms/xSMaKIFM6I9IFS652>