

**ENSAIO****DOENÇA FALCIFORME E TRIAGEM NEONATAL: UM DEBATE NECESSÁRIO**
SICKLE CELL AND NEWBORN SCREENING: A DEBATE NEEDEDIONARA MAGALHÃES DE SOUZA¹; EDNA MARIA DE ARAÚJO²

1 - Mestranda em Saúde Coletiva pela Universidade Estadual de Feira de Santana (UEFS), Bahia, Brasil.

2 - Doutora em Saúde Pública pela Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador-BA, Brasil.

RESUMO

A elevada prevalência da doença falciforme representa considerável problema de saúde pública. Inúmeras são as manifestações clínicas e fatores associados. A triagem neonatal desenvolvida pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal possibilita, além do rastreamento, acessibilidade e assistência em saúde, acompanhamento multiprofissional, aconselhamento genético e tratamento na perspectiva de atender aos princípios preconizados pelo Sistema Único de Saúde. Contudo, constata-se a necessidade de maior visibilidade social, planejamento e efetivação de políticas públicas voltadas para essa população. Este ensaio objetiva discutir os aspectos clínicos e epidemiológicos relacionados à doença falciforme, assim como a fundamentação da triagem neonatal nesse cenário.

Palavras-chave: Doença falciforme; hemoglobinopatias; triagem neonatal; aconselhamento genético.

ABSTRACT

The high prevalence of sickle cell disease represents a considerable public health problem. The clinical manifestations and associated factors are countless. The neonatal screening developed by the National Newborn Screening Program allows the tracking, accessibility and multidisciplinary health care as well as genetic counseling and treatment from the perspective of meeting the principles advocated by the Unified Health System. However, there is a need for greater social visibility, planning and execution of public policies for this population. This paper discusses the clinical and epidemiological aspects related to sickle cell disease, as well as the reasoning of neonatal screening in this setting.

Keywords: Sickle cell disease, hemoglobinopathies, newborn screening, genetic counseling.

INTRODUÇÃO

A doença falciforme corresponde a uma desordem genética e sistêmica de grande repercussão clínica e relevância epidemiológica¹. A elevada prevalência da doença falciforme evidenciada entre negros e pardos² tem representado um importante problema de saúde pública³. No Brasil, estimam-se entre 25 mil a 30 mil pessoas com doença falciforme⁴, 7.200.000 indivíduos com traço falciforme⁵ e, a cada ano, registra-se uma incidência de 3.500 casos⁴.

Várias complicações agudas e crônicas estão associadas à doença, cujos principais determinantes das manifestações clínicas são os fenômenos vaso-oclusivos e a hemólise crônica¹. A ocorrência de vaso-oclusões corresponde ao evento fisiopatológico determinante na manifestação da maioria dos sinais e sintomas apresentados por pessoas com doença falciforme: as crises algicas; infecções; úlceras de membros

inferiores; Síndrome Torácica Aguda (STA); priapismo; retinopatia; sequestro esplênico; necrose asséptica do fêmur; Acidente Vascular Encefálico (AVE); insuficiência renal crônica; entre outros⁶. Geralmente, a infecção e o sequestro esplênico correspondem à principal causa de óbito nessa população. Contudo, constata-se um elevado número de óbitos por causa indeterminada e desconhecida, que pode estar associado ao despreparo das equipes de saúde em reconhecer os sinais clínicos e complicações que acompanham a evolução da doença¹.

Doenças congênitas como a anemia falciforme, o hipotireoidismo congênito, a fenilcetonúria e a fibrose cística geralmente não apresentam sinais clínicos ao nascimento, justificando a importância do diagnóstico precoce e aconselhamento genético para a prevenção das complicações, aumento da sobrevivência, melhoria da qualidade de vida e controle da frequência das doenças. Nessa perspectiva, esse estudo objetiva discutir os aspectos clínicos



e epidemiológicos relacionados à doença falciforme, assim como a fundamentação da triagem neonatal nesse cenário.

ASPECTOS CLÍNICOS E EPIDEMIOLÓGICOS DA DOENÇA FALCIFORME

As pessoas com doença falciforme sofrem desde a infância com crises sintomatológicas e urgências significativas que resultam em sucessivas internações, aumento do número de hospitalizações e prejuízo funcional, reduzindo as horas dispensadas às atividades sociais, assim como às atividades produtivas⁷.

Importante morbidade e morte prematura estão associadas à baixa expectativa de vida para a população acometida por doença falciforme, considerada entre 42 a 53 anos para o sexo masculino e 48 a 58 anos para o sexo feminino⁸. O aumento da morbimortalidade está diretamente relacionado com os determinantes biológicos, todavia, os fatores políticos e sociais podem contribuir de maneira decisiva com a variação desses índices e a qualidade de vida desses indivíduos¹.

Por qualidade de vida compreendem-se as condições de acesso e oportunidades, a escolaridade, habitação, transporte, trabalho, assistência médica, social e apoio familiar. No Brasil, a maioria dos pacientes com doença falciforme possui baixa renda familiar, vive em áreas pobres, é constantemente negligenciada pelas políticas governamentais que, em seu bojo, deveriam prover cuidados primários em saúde, educação, transporte, habitação⁹. Essas dificuldades potencializam a condição de vulnerabilidade social dessa população.

Evidencia-se uma associação histórica entre a prevalência de doença falciforme entre negros afrodescendentes com o processo de exclusão social e ausência de políticas públicas voltadas para essa população¹⁰. Em estudo étnico-racial realizado em pacientes com doença falciforme em tratamento, 6,7% dos indivíduos afirmaram ser vítimas de preconceito quanto à cor, enquanto 33,3% disseram ser vítimas do preconceito quanto à doença, evidenciando o duplo caráter estigmatizante da associação entre a manifestação da doença e a origem étnica¹¹.

Dados oriundos do Programa Nacional de Triagem Neonatal do Ministério da Saúde, realizados em recém-nascidos de dezesseis estados brasileiros e divulgados em 2010, revelaram que a maior prevalência de recém-nascidos com doença falciforme ocorreu na Bahia, e foi estimada em 1:650 indivíduos¹². Em estudo epidemiológico de internações por doença falciforme realizado nos Estados de São Paulo, Bahia e Rio de Janeiro, no período de 2000 a 2002, constatou-se na Bahia, menores taxas de internação e maior letalidade entre adultos internados em hospitais universitários. Portanto, considerando-se a Bahia como o estado com maior número absoluto de negros no país, esses achados refletem o subregistro de casos que necessitam de cuidados hospitalares, desigualdades inter-regionais existentes no território nacional

e, principalmente, a grave ocorrência de baixa assistência e baixa qualidade na assistência médica aos pacientes com doença falciforme no Estado¹³.

Estima-se que a elevada mortalidade pela doença falciforme no Brasil decorra da pouca efetividade na implementação de políticas públicas. Desse modo, o investimento em educação em saúde, formação profissional, rastreamento dos indivíduos através da triagem neonatal, assistência a familiares de pacientes, melhoria das condições sociais, econômicas e culturais convergem para a redução da morbimortalidade dos indivíduos com doença falciforme¹.

TRIAGEM NEONATAL

A inclusão das hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal, através da Portaria nº 822 de 6 de junho de 2001 do Ministério da Saúde (MS), representou um importante avanço no reconhecimento das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. Essa medida corrigiu antigas distorções e provocou importantes discussões, como a igualdade, o rigor ético e científico na acessibilidade universal aos testes de triagem aos recém-nascidos brasileiros, independentemente de classe social, etnia, condições socioeconômica ou localização geográfica¹⁴.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal vem sendo implantado nos Estados brasileiros. A implantação configura-se ordenada em fases, dada a diversidade das características populacionais, a variação percentual da triagem dos nascidos vivos, e os distintos níveis de organização das redes assistenciais. A habilitação requer comprometimento e cumprimento do Estado ou Distrito Federal no que diz respeito à coleta e cobertura, serviço de referência, acompanhamento e tratamento das condições clínicas dos indivíduos¹⁵. Todos os estados brasileiros devem disponibilizar pelo menos um serviço de referência em triagem neonatal, inúmeros postos de coletas distribuídos em todos os municípios do Estado competindo às Secretarias de Saúde de cada Estado o estabelecimento de um planejamento adequado dos serviços de referência em Triagem Neonatal. Entretanto, apesar dos avanços constatados, o Programa Nacional de Triagem Neonatal depara-se com cobertura insuficiente em todo o território nacional¹⁶ o acesso ao teste é heterogêneo e desigual. Considerando-se a distribuição e desenvolvimento de determinados estados¹⁷, constata-se déficit na infraestrutura e profissionais com pouca formação em educação e saúde¹⁶.

A triagem neonatal envolve articulação e amplo espectro de profissionais e instituições, recursos materiais e técnicos de custo elevado, e benefícios a grandes populações, configurando uma interface entre triagem neonatal, administração pública e tratamento de pessoas com doenças congênitas¹⁷. Meireles¹⁸ destaca a importância da vigilância no desenvolvimento desses programas e afirma que desenvolver programas de triagem neonatal ineficazes seria uma medida pior do que não tê-los, visto que haveria grande consumo

de recursos públicos, promoveria uma falsa sensação de segurança social e não minimizariam as conseqüências das doenças rastreadas¹⁸.

As hemoglobinopatias são tratáveis, porém clinicamente incuráveis¹⁴. A natureza incurável da doença falciforme reforça a necessidade de investimento na qualidade de vida dessas pessoas¹⁹. Além disso, o caráter educacional da prevenção e o aconselhamento genético possuem importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, podendo auxiliar no processo de tomada de decisões reprodutivas conscientes e reduzir a incidência do problema²⁰.

CONCLUSÃO

O impacto e a magnitude dos aspectos clínicos e epidemiológicos da doença falciforme reforçam a necessidade de visibilidade social, implementação e efetivação de políticas públicas. A investigação, confirmação diagnóstica, aconselhamento genético e o devido acompanhamento desses indivíduos apontam para a qualidade de vida, redução da mortalidade precoce e do sofrimento dos acometidos.

REFERÊNCIAS

1. Fernandes AP, Januário JN, Cangussu CB, de Macedo DL, Viana MB. Mortality of children with sickle cell disease: a population study. **J Pediatr.** (Rio J) 2010; 86(4): 279-284.
2. Jerenette C, Funk M, Murdaugh C. Sickle cell disease: a stigmatizing condition that may lead to depression. **Issues Ment Health Nurs.** 2005; 26 (10):1081-101.
3. Guimaraes TMR, Miranda WL, Tavares MMF. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2009; 31 (1): 9-14.
4. Martins, PRJ; Moraes-souza H, Silveira TB. Morbimortalidade em doença falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2010; 32 (5): 378-383.
5. Cancado RD, Jesus JA. A doença falciforme no Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2007; 29 (3): 204-206.
6. Galiza Neto GC, Pitombeira MS. Aspectos moleculares da anemia falciforme. **J Bras Patol. Med. Lab.** 2003; 39 (1):51-6.
7. Benton TD, Ifeagwu JA, Smith-Whitley K. Anxiety and depression in children and adolescents with sickle cell disease. **Curr Psychiatry Rep.** 2007; 9(2):114-21.
8. Brunetta DM *et al.* Manejo das complicações agudas da doença falciforme. **Medicina** (Ribeirão Preto) 2010; 43(3): 231-7
9. Naoum PC, Naoum FA. Biologia social da doença falciforme. In: Naoum PC, Naoum FA. **Doença das células falciformes.** São Paulo: Sarvier, 2004; 188-90.
10. Hamann EM *et al.* In: Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Políticas de Saúde. **Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população brasileira afro-descendente.** Brasília: Ministério da Saúde, p. 9, 2001.
11. Roberti MRF *et al.* Avaliação da qualidade de vida em portadores de doença falciforme do Hospital das Clínicas de Goiás, Brasil. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2010; (32)6: 449-454.
12. Naoum PC. Sickle cell disease: from the beginning until it was Recognized as a public health disease. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2011; 33(1):7-9.
13. Loureiro MM, Rozenfeld S, Portugal RD. Acute clinical events in patients with sickle cell disease: epidemiology and treatment. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2008, 30(2): 95-100.
14. Ramalho AS, Magna LA. Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2007; 29(3): 229-232.
15. Brasil. Ministério da Saúde. **Indicadores do Programa Nacional de Triagem Neonatal.** Brasília: Ministério da Saúde; 2008.
16. Rodrigues CCM, Araujo IEM; Melo LL. A família da criança com doença falciforme e a equipe enfermagem: revisão crítica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2010; 32(3): 257-264.
17. Botler J, Camacho LAB, Cruz MM, George P. Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva. **Ciência & Saúde Coletiva,** 2010; 15(2): 493-508.
18. Meirelles Ricardo MR. Triagem Neonatal: ficção ou realidade? **Arq Bras Endocrinol Meta;** 2000, 44(2).
19. Strauss AL. **Chronic Illness and the Quality of life.** 1984. St Louis: Mosby.
20. Zago M. Considerações gerais sobre as doenças falciformes. In: **Manual de Diagnóstico e Tratamento das Doenças Falciformes** (Agência Nacional de Vigilância Sanitária, org.), 2002; 9-11, Brasília: Ministério da Saúde.

Endereço para correspondência

Ionara Magalhães de Souza
Rua D, nº 34, Feira VI, Campo Limpo
CEP: 44.021.000 - Feira de Santana-BA, Brasil
Tel. 0**(77) 9199-9490
E-mail: narafenix@yahoo.com.br