

## DOENÇA FALCIFORME NO BRASIL

### SICKLE CELL DISEASE IN BRAZIL

Joice Aragão de Jesus

Coordenação da Equipe de Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme, Ministério da Saúde; Brasília (DF), Brasil

A Doença Falciforme é uma das doenças hereditárias mais comuns no mundo. A causa dessa doença de herança recessiva é a mutação no gene regulador da síntese da hemoglobina A (HbA). Essa mutação teve origem no continente africano e pode ser encontrada em várias populações de diversas partes do mundo. No Brasil, devido a grande presença da população africana desenraizada de seus países para o trabalho escravo e constituindo também a base da formação da nossa população, a Doença Falciforme faz parte do grupo de doenças e agravos relevantes que afetam a população afro-descendente. Por esta razão, a Doença Falciforme foi incluída nas ações da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra do Ministério da Saúde. No Brasil, o diagnóstico precoce na primeira semana de vida é realizado nos Estados pelos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (Teste do Pezinho). Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal apresentam a magnitude da questão de saúde pública a ser enfrentada no Brasil e refletem a necessidade de reorganização, estruturação e qualificação da rede pública de assistência aos portadores de anemia falciforme.

**Palavras-chave:** Doença Falciforme, Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra, Brasil.

*The Sickle Cell Disease is one of the most common inherited diseases worldwide. The cause of this disease is a recessive mutation in the gene that regulates synthesis of hemoglobin A (HbA). This mutation was originated in Africa and it can be found in high numbers around the world. In Brazil, due to the strong presence of the African population that constituted the basis for the formation of our population, the Sickle Cell Disease is part of the relevant diseases and disorders that affect african-descendent population. For this reason, the Sickle Cell Disease was included in the political public actions of the health care of african-descendent population. In Brazil, early diagnosis is made in the first week of life by the Department of Neonatal Screening Program (neonatal screening) in all states. Data from National Neonatal Screening Program show the magnitude of the public health issue in Brazil and reflect the need for reorganization, structuring and classification of public assistance to Sickle Cell Disease.*

**Keywords:** Sickle Cell Disease, political public actions of the health care of african descent population Brazil.

A Doença Falciforme é uma das doenças hereditárias mais comuns no mundo. A causa dessa doença de herança recessiva é a mutação no gene regulador da síntese da hemoglobina A (HbA), com a origem da mutante denominada hemoglobina S (HbS). Existem outras hemoglobinas mutantes como, por exemplo: C, D, E, etc., que associadas (e.g., HbSC, HbSD, HbSE, etc.) ou em homozigose (HbSS) constituem-se no grupo denominado de Doença Falciforme (e.g., Anemia Falciforme, HbSS; S/Beta Talassemia, S/b Tal.; as doenças SC, SD, SE, entre outras mais raras). Apesar das particularidades que distinguem as Doenças Falciforme, inclusive a variável penetrância gera graus variados de gravidade, todas essas doenças têm semelhantes manifestações clínicas e hematológicas. Por ser uma alteração da hemoglobina, as Doenças Falciforme compõem o grupo das Hemoglobinopatias.

Dentre as Doenças Falciforme, a de maior significado clínico é a Anemia Falciforme determinada pela presença da HbS em homozigose (HbSS), ou seja, a criança recebe de cada um dos pais um gene para hemoglobina S.

A presença de apenas um gene para hemoglobina S, combinado com outro gene para hemoglobina A possui um padrão genético AS (heterozigose) que não produz

manifestações da doença e é identificado como “Portador do Traço Falciforme”.

Essa mutação teve origem no continente africano e pode ser encontrada em várias populações de diversas partes do mundo. Apresenta elevadas incidências na África, Arábia Saudita e Índia. No Brasil, devido a grande presença da população africana desenraizada de seus países para o trabalho escravo e constituindo também a base da formação da nossa população, a Doença Falciforme faz parte do grupo de doenças e agravos relevantes que afetam a população afro-descendente. Por esta razão, a Doença Falciforme foi incluída nas ações da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra do Ministério da Saúde, regulada no Sistema Único de saúde (SUS) pela Portaria nº 2.048 de 3 de Setembro de 2009, nos seus artigos 187 e 188, que define as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme.

As pessoas com Doença Falciforme apresentam anemia crônica e recorrente, e também graves episódios de dor, decorrentes do processo de vaso-oclusão causado pelas hemácias falciformes (“forma de foice”), que dificultam ou até impedem a livre circulação sanguínea, mais especialmente nos pequenos vasos, e podem provocar a interrupção do fluxo sanguíneo e até a morte de células e tecidos corporais; além de potencializar o risco do círculo vicioso gerador de hipóxia, que retroalimenta todo o processo mórbido. Também, os portadores da anemia falciforme têm maior vulnerabilidade às infecções, ao sequestro esplênico, à síndrome torácica aguda, entre outros agravos à sua saúde.

No Brasil, o diagnóstico precoce na primeira semana de vida é realizado nos Estados pelos Serviços de Referência em Triagem

Recebido em 11/6/2010

Aceito em 22/09/2010

Endereço para correspondência: Dra. Joice Aragão de Jesus. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme, Coordenação da Política Nacional de Sangue e Hemoderivados/DAE/SAS, Ministério da Saúde. SAL/SUL, Trecho 2, Ed. Premium, Torre 2, Ala B, 2º andar, sala 202 – 70070-600 Brasília, DF, Brasil. C-elo: joice.jesus@saude.gov.br.

Neonatal (Teste do Pezinho), conforme definido no regulamento do SUS pela Portaria do Programa Nacional de Triagem Neonatal GM/MS nº. 2.048 de 3 de Setembro de 2009, nos artigos 322, 323 e 324. Esse Programa é fundamental para a identificação, quantificação e acompanhamento dos casos, bem como para o planejamento e organização da rede de atenção integral.

O “teste do pezinho” é gratuito nas unidades de saúde dos serviços públicos, preferencialmente o mais próximo possível do local de moradia do recém-nascido e é recomendado durante a primeira semana de vida pelo método de eletroforese em HPLC ou de focalização isoelétrica. Nas crianças a partir do 4º mês de vida, o método mais usual de eletroforese de hemoglobina é utilizado para o diagnóstico da Doença Falciforme.

O programa de triagem neonatal (teste na primeira semana de vida) é dividido em três fases: Fase I, testes para Hipotireoidismo e Fenilcetonúria; Fase II, testes da Fase I + hemoglobinopatias (Doença Falciforme); e Fase III: Fase I + Fase II + Fibrose Cística.

No Brasil, 12 Estados já realizam os testes da Fase II (RS, RJ, SP, MG, BA, AL, PE, MA, AC, RO, GO e MS) e 4 Estados aqueles da fase III (SC, PR, MG e ES). Assim, há 16 Estados que já fazem triagem neonatal, mais o Distrito Federal.

As pessoas com traço falciforme necessitam, quase sempre, de orientação genética, enquanto as pessoas com doença falciforme necessitam de assistência, prestada por equipe multiprofissional qualificada, sendo de fundamental importância o acompanhamento e tratamento clínico. Por essa razão, fazem parte da rede de assistência e de referência nos Estados, os hemocentros e os hospitais com serviços especializados em Hematologia, especialmente aos portadores de Doença Falciforme com apresentações graves ou complicações decorrentes da doença.

Os medicamentos que compõem a rotina do tratamento da Doença Falciforme e integram a Farmácia Básica do SUS são: ácido fólico (de uso contínuo), penicilina oral ou de uso parenteral (obrigatoriamente até os 5 anos de idade), antibióticos, analgésicos e anti-inflamatórios (nas intercorrências). A hidroxiuréia é medicamento usado segundo protocolo, e os seus usuários descrevem significativa redução e periodicidade das crises de dor e, por conseguinte, melhoria da qualidade de vida e maior longevidade.

Como as crianças com Doença Falciforme têm risco 400 vezes maior de infecções em relação à população em geral, outro fator de impacto na redução da mortalidade foi associar as vacinas do Programa Nacional de Vacinação com aquelas contra *Haemophilus influenzae*, *vírus da hepatite B* (recombinante) e *Streptococcus pneumoniae* (polissacarídeo e heptavalente), associadas à profilaxia com penicilina.

Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal apresentam a magnitude da questão de saúde pública a ser enfrentada no Brasil quando é observada a proporção de nascidos-vivos diagnosticados com Doença (Quadro 1) e Traço Falciforme (Quadro 2). Esses dados refletem a necessidade de reorganização, estruturação e qualificação da rede de assistência.

Em conclusão, o diagnóstico precoce no Programa de Triagem Neonatal, fundamentado em rede organizada, tem grande potencialidade de promover notável impacto nos indicadores da morbimortalidade; e causar na população brasileira significativa mudança na história natural da doença falciforme, onde a atual taxa de letalidade é de 80% entre as crianças com menos de 5 anos de idade sem os necessários cuidados de saúde e a expectativa média de vida dos portadores-adultos é inferior a 50 anos.

**Quadro 1.** Proporção de nascidos-vivos com Doença Falciforme nos Estados que realizam o teste do pezinho.

<b>Doença Falciforme</b>	
<b>Estados</b>	<b>Proporção de Nascidos Vivos/Ano</b>
Bahia	1 : 650
Rio de Janeiro	1 : 1.200
Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais e Goiás	1 : 1.400
Espírito Santo	1 : 1.800
Rondônia	1 : 2.540
Acre	1 : 3.840
São Paulo	1 : 4.000
Mato Grosso do Sul	1 : 8.360
Rio Grande do Sul	1 : 11.000
Santa Catarina e Paraná	1 : 13.500

**Quadro 2.** Proporção de nascidos com Traço Falciforme nos Estados que realizam o teste do pezinho.

<b>Traço Falciforme</b>	
<b>Estados</b>	<b>Proporção de Nascidos Vivos/Ano</b>
Bahia	1 : 17
Rio de Janeiro	1 : 21
Minas Gerais	1 : 30
Pernambuco, Maranhão	1 : 23
Espírito Santo, Goiás	1 : 25
São Paulo, Rondônia	1 : 35
Acre	1 : 40
Rio Grande do Sul, Paraná e Santa Catarina	1 : 65
Mato Grosso do Sul	1 : 70