

APRESENTAR A EFICÁCIA DOS PROGRAMAS DE TRIAGEM NEONATAL NA DETECÇÃO PRECOCE DA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Data de aceite: 01/08/2024

Gabriella Rodrigues Dias

Joana Vitória Tributino da Silva

Maria Edilza de Macêdo Silva Julião

Thaise Gabriele da Silva Brito

RESUMO: A Anemia Falciforme é uma doença hematológica hereditária e um problema de saúde pública no Brasil e no mundo, dada sua alta morbimortalidade e manifestações clínicas. Estima-se que existam mais de dois milhões de portadores do gene da HbS no país, com cerca de 3000 crianças diagnosticadas anualmente, correspondendo a uma incidência de 1 a cada 1000 nascidos vivos. Este estudo tem como objetivo apresentar dados relevantes sobre o diagnóstico precoce da Anemia Falciforme em neonatos na saúde pública, investigando métodos de diagnóstico, analisando as consequências do diagnóstico tardio e avaliando a eficácia dos programas de triagem neonatal. A metodologia adotada é uma revisão narrativa de literatura, utilizando bases de dados como PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar e o site do Ministério da Saúde do Governo Federal

do Brasil. Com foco em artigos publicados entre 2019 e 2024. Os resultados indicam que a triagem neonatal, especialmente através do teste do pezinho, é crucial para o diagnóstico precoce, prevenindo complicações graves e melhorando a qualidade de vida dos pacientes. Estudos mostram que métodos como a eletroforese de hemoglobina e a cromatografia líquida de alta eficiência são eficazes na detecção de hemoglobinopatias. O diagnóstico precoce permite intervenções terapêuticas oportunas, reduzindo a morbidade e mortalidade associadas à doença. Conclui-se que a implementação e aprimoramento dos programas de triagem neonatal, como o PNTN, e políticas de atenção integral, como o PNAIPDF, são fundamentais para a saúde pública, destacando a necessidade de políticas públicas eficazes, suporte familiar e financeiro, e formação contínua dos profissionais de saúde para garantir a assistência adequada, são essenciais para melhorar a saúde dos portadores de Anemia Falciforme.

PALAVRAS-CHAVE: Anemia Falciforme 1. Diagnóstico 2. Neonatal 3.

ABSTRACT: Sickle cell anemia is a hereditary hematological disease and a public health problem in Brazil and around the world, given its high morbidity and mortality and clinical manifestations. It is estimated that there are more than two million carriers of the HbS gene in the country, with around 3000 children diagnosed annually, corresponding to an incidence of 1 in every 1000 live births. This study aims to present relevant data on the early diagnosis of sickle cell anemia in newborns in public health, investigating diagnostic methods, analyzing the consequences of late diagnosis and evaluating the effectiveness of neonatal screening programs. The methodology adopted is a narrative literature review, using databases such as PubMed, SciELO, LILACS and Google Scholar and site federal government of Brazil. Focusing on articles published between 2019 and 2024. The results indicate that neonatal screening, especially through the heel prick test, it is crucial for early diagnosis, preventing serious complications and improving patients' quality of life. Studies show that methods such as hemoglobin electrophoresis and high-performance liquid chromatography are effective in detecting hemoglobinopathies. Early diagnosis allows for timely therapeutic interventions, reducing morbidity and mortality associated with the disease. It is concluded that the implementation and improvement of neonatal screening programs, such as the PNTN, and comprehensive care policies, such as the PNAIPDF, are fundamental for public health, highlighting the need for effective public policies, family and financial support, and training continuous monitoring by health professionals to ensure adequate assistance, are essential to improve the health of people with Sickle Cell Anemia.

KEYWORDS: Sickle Cell Anemia 1. Diagnosis 2. Neonatal 3.

INTRODUÇÃO

A Anemia Falciforme é uma doença hematológica hereditária, sendo um problema de saúde pública no Brasil, de acordo com sua importância, manifestações clínicas e morbimortalidade. No país, calcula-se que existam mais de dois milhões de portadores do gene da HbS, com cerca de 3000 crianças diagnosticadas com a doença anualmente, e uma ocorrência média de 1 a cada 1000 nascidos vivos, conforme dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde (Brasil, 2015).

A malformação das hemácias ocorre devido à baixa oxigenação, causando acumulação no vaso sanguíneo, bloqueando a quantidade de sangue, sendo essa alteração o motivo primordial dos sintomas da Anemia Falciforme: dores fortes que muitas vezes exigem atendimento hospitalar. Devido a essa degradação, a hemácia tem uma meia-vida mais curta (aproximadamente 10-20 dias), causando a anemia (Assunção et al., 2017)

A Anemia Falciforme é considerada a patologia genética mais prevalente em todo o mundo, com uma incidência de 25% a 40% nos países africanos. No Brasil a população é composta por três grupos genéticos: ameríndios, europeus e africanos, sendo este último um grupo de população etnicamente distinto. (Soares et al., 2017). O diagnóstico de Anemia neonatal foi realizado no Brasil pela Portaria nº 822 do Ministério da Saúde 06/06/2001. A falta de apoio financeiro, familiar e de políticas públicas pode impactar significativamente a mortalidade em pacientes com Anemia Falciforme. O diagnóstico precoce, o atendimento

médico eficaz e a orientação familiar seriam ideais para um tratamento mais eficaz desse paciente (Felix et al., 2010).

A triagem neonatal, mais conhecida como teste do pezinho, é um exame laboratorial simples, considerado a maior ação de saúde pública quanto à prevenção do agravo das doenças (Gonçalves, 2019). Contudo, as doenças identificadas na triagem neonatal ampliada demonstram a relevância da realização do exame, para prevenir ou tratar precocemente doenças genéticas.

O diagnóstico precoce de Doença Falciforme deve ser realizado na triagem neonatal, que compreende a metodologia de rastreamento na população de 0 a 28 dias de vida, e é responsável por identificar oportunamente crianças para a terapêutica adequada, com o objetivo de evitar sequelas e morte (Sarat Cn,2019).

O diagnóstico e o tratamento precoce dessas hemoglobinopatias aumentam significativamente a sobrevivência e a qualidade de vida dos seus portadores, diminuindo as suas sequelas e atenuando as suas complicações clínicas. Por isso a importância do diagnóstico neonatal (Santos,2020).

Na Atenção Básica, realiza-se o diagnóstico precoce por meio da triagem neonatal (“teste do pezinho”). O PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal) e na PNAIPDF (Promoção da Integração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme) afirma que após o diagnóstico confirmando a Anemia Falciforme, a criança seja vinculada à unidade básica de saúde e em mediato encaminhada para o Serviço de Atenção Especializada. As crianças e adultos que não tiveram acesso à triagem neonatal, o SUS oferece o exame de eletroforese de hemoglobina na Atenção Básica e na rotina do pré-natal (Rede Cegonha), e a atenção a todas as pessoas com diagnóstico comprovado é lícita, dependendo da idade do paciente no momento do diagnóstico (Brasil, 2017).

Por meio do hemograma podemos notar as Hemácias Falciformes presentes, através do esfregaço sanguíneo e o número de leucócitos elevado. A heterozigose de HbSBeta Talassemia apresenta VCM e CHCM baixos pela redução dos níveis de hemoglobinas, por causa da fagocitação eritrocitária das células falciformes. A eletroforese ácida em ágar citrato ou agarose demonstra a presença das hemoglobinas HbA, HbF, HbC e HbS, desse modo, como diagnóstico para doença falciforme quando apresenta HbS positivo no exame (Santos, 2014).

Normalmente, os programas para a triagem das hemoglobinopatias no Brasil, principalmente na triagem neonatal, aplicam a eletroforese de hemoglobina ou a cromatografia líquida de alta resolução (HPLC- High Performance Liquid Chromatography), de troca iônica, como métodos para a identificação e diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias. Apresentações preventivos para hemoglobinopatias, em principal para Doenças Falciformes, precisam ter atenção a população, para melhor forma de coleta das amostras e da resposta ao programa, buscando baixo índice mortalidade dos doentes com Doenças Falciformes. Ademais, o correto aconselhamento genético e educacional,

e o acompanhamento dos casos diagnosticados, pode auxiliar bastante na diminuição da morbidade e mortalidade. Com esse intuito, é essencial auxílio dos órgãos oficiais de saúde, treinamento de pessoal capacitado para diagnóstico e aconselhamento genético/educacional dos portadores e casais de risco (Anvisa, 2002).

Geralmente o quadro clínico da Anemia Falciforme se inicia na primeira infância com significativo impacto nutricional e psicossocial. Os padrões de crescimento e desenvolvimento mostram diferenças em crianças e adolescentes com e sem a patologia em todas as faixas etárias. Constantemente, o peso e a altura das crianças e dos adolescentes com Anemia Falciforme são inferiores quando associados com os indivíduos sem a doença. Essas diferenças têm sido relacionadas ao maior consumo energético, ao menor nível de hemoglobina circulante e à maior regularidade de hospitalizações dos pacientes com Anemia Falciforme. Assim como em outras doenças crônicas, fatores como os baixos níveis socioeconômico e de escolaridade afetam diretamente a qualidade de vida dos pacientes com esta doença. Tais aspectos estão associados com prognóstico mais complicado da doença da doença, visto que seu impacto é multifatorial e afeta diretamente na assistência à saúde (Jesus et al., 2018).

As principais manifestações da Anemia Falciforme são as crises algícas, que ocorrem de maneira inesperada, seguidamente de complicações infecciosas e estresse físico e emocional, afetando a vida do paciente. Essas manifestações podem ser agudas, subagudas ou crônicas, quase sempre com presença de hipertermia, edema e calor no local. Em determinados casos, essas crises podem durar de 4 a 6 dias ou semanas, com sintomas como elevação de febre, quadro de desidratação, pele pálida, vômitos, dores e priapismo. Essas crises afetam aproximadamente 37% do sexo feminino durante o período menstrual (Junior, 2017).

Portanto, o tratamento da Doença Falciforme inclui anti-inflamatórios e analgésicos recorrentes para a dor. A transfusão sanguínea e a Hidroxiuréia (HU) foram escolhas encontradas para resistir a crises de dores e a outras alterações, como acidente vascular cerebral (AVC) e priapismo, entre outros. Apesar dos efeitos adversos, como a sobrecarga de ferro (no caso da transfusão) e mielossupressão (no caso da HU), a inclusão dessas terapias mostrou-se eficiente e aceitável pelos pacientes (Brasil, 2009).

Em uma prática clínica, a administração de ácido fólico é prescrita em doses de 5mg/dia, diariamente, podendo sobrecarregar as crianças suplementadas. Estudos prévios evidenciaram uma elevada concentração de ácido fólico sérico em crianças com Anemia Falciforme no estado da Bahia (Nogueira, 2015). Contudo, medidas para a deficiência de folato, no Brasil, Ministério da Saúde, juntamente com a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), aconselham suplementação de 1 a 2 mg diários (Brasil, 2002).

De acordo com (Arduini, 2017) em suas pesquisas, foi possível perceber que o conhecimento da população brasileira acerca do TP (Teste do pezinho) ainda é baixo. Com relação às puérperas, 98,7% das entrevistadas consideraram o teste do pezinho

importante, no entanto, cerca de 72% não souberam quais as doenças testadas e 62% apresentaram a necessidade de mais conhecimento acerca do TP (Teste do pezinho). As demais, quando questionadas a respeito do tempo de realização do teste, 55% não souberam responder. Em contrapartida, a maioria tinha conhecimento acerca da forma de coleta do exame (Martins et ali.,2022).

Ressalta-se a importância de disponibilizar informações detalhadas para pacientes e familiares. Até o momento da finalização dessa pesquisa não há resultados relevantes para uma cura, apenas medidas preventivas, a orientação dos profissionais de saúde é essencial. O diagnóstico precoce e correto da Anemia Falciforme no neonatal, beneficia os custos na saúde pública, diminuindo as internações, gastos com medicamentos, atendimentos psicológicos e uma melhor qualidade de vida dos portadores dessa doença.

PROBLEMA DE PESQUISA

Qual a importância eficaz da Anemia Falciforme neonatal, na saúde pública e como essa prática influencia a prevenção, o tratamento e a gestão dessa condição em nível populacional?

JUSTIFICATIVA

A Anemia Falciforme é reconhecida como uma das doenças genéticas mais prevalentes em todo o mundo, afetando principalmente populações de baixa renda e países em desenvolvimento (World Health Organization, 2020). Estudos anteriores demonstraram que o diagnóstico neonatal precoce é fundamental para melhorar os resultados de saúde dos pacientes com Anemia Falciforme, permitindo intervenções precoces e tratamento adequado (McGann et al., 2019). No entanto, a implementação eficaz da triagem neonatal enfrenta desafios significativos, como acesso limitado aos cuidados de saúde, falta de conscientização pública e infraestrutura de saúde inadequada (Piel et al., 2013). Portanto, uma revisão abrangente da literatura sobre o impacto do diagnóstico neonatal da Anemia Falciforme na saúde pública é crucial para identificar lacunas no conhecimento, informar políticas de saúde e orientar esforços para melhorar o manejo da doença em nível populacional.

OBJETIVOS

Objetivo geral

Apresentar fundamentos científicos para o diagnóstico eficaz na Anemia Falciforme em neonatos na saúde pública.

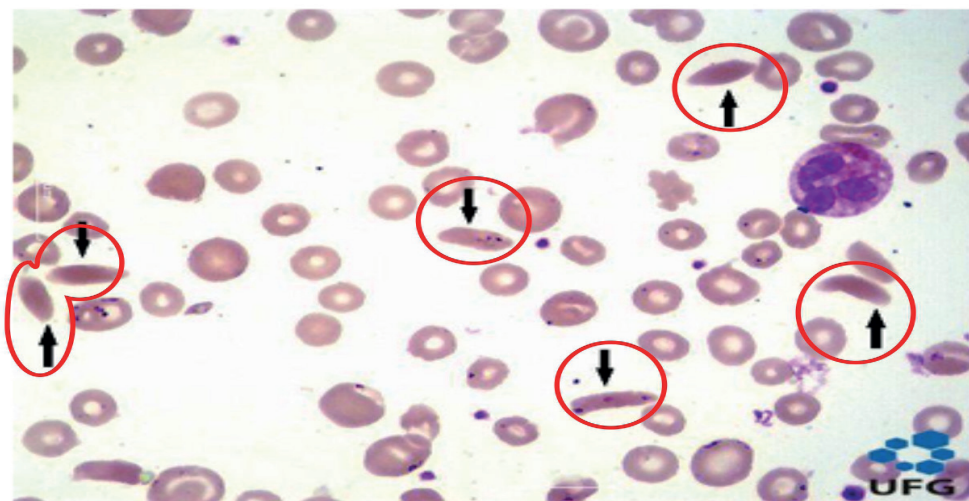
Objetivos específicos

- a) Investigar os métodos de diagnóstico utilizados para identificar precocemente a Anemia Falciforme em neonatos.
- b) Analisar as consequências do diagnóstico frente da Falciforme na saúde pública.
- c) Analisar o impacto precoce e eficaz da Anemia Falciforme na saúde pública.

REVISÃO DE LITERATURA

Fundamentos sobre Anemia Falciforme

A Anemia Falciforme é originada por uma mutação no gene da cadeia beta da hemoglobina, tendo como principal resultado a troca do ácido glutâmico pela valina na cadeia beta globulina, dando origem a Hb instável S (HbS). Como o próprio nome sugere, essa instabilidade confere a essa Hb um caráter menos solúvel que as demais hemoglobinas consideradas normais. A HbS, na ausência de oxigênio, sofre polimerização, levando a uma má formação das hemácias, deixando-as mais densas e em formato de foice, gerando alterações obstrutivas na microcirculação. Ao possuírem a HbS, as hemácias geram danos mecânicos que levam a hemólise intravascular constante (Mandal et al., 2020).



Fonte: Atlas de hematologia - UFG (Correia et al., 2021).

A Anemia Falciforme é conhecida como a doença hereditária monogênica mais comum do Brasil, a prevalência foi descrita como maior nas regiões norte e nordeste, com acometimento entre 6% a 10% da população, enquanto nas regiões sul e sudeste ocorreu em apenas 2% a 3%, respectivamente (Cardoso AI et al,2021).

A importância do Diagnóstico na Anemia Falciforme

O diagnóstico neonatal da Anemia Falciforme é essencial devido às suas implicações significativas para a saúde infantil. A detecção precoce dessa condição permite a implementação de medidas preventivas e terapêuticas que podem reduzir consideravelmente a morbidade e a mortalidade associadas à doença. A triagem neonatal para Anemia Falciforme possibilita intervenções precoces, como a profilaxia antibiótica e a vacinação, que são cruciais para prevenir infecções graves, uma das principais causas de mortalidade em crianças com essa condição. Além disso, o acompanhamento contínuo e a educação dos pais sobre os cuidados necessários podem melhorar significativamente a qualidade de vida das crianças afetadas, prevenindo complicações graves a longo prazo (Machado Mota et al., 2022; Martins et al., 2021).

Desde a década de 60, a Organização Mundial de Saúde (OMS) constatou a necessidade de serem criados programas de triagem neonatal. No Brasil, a triagem neonatal sanguínea, conhecida popularmente como “Teste do Pezinho”, foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) através da portaria GM/MS n.º 22, de 15 de janeiro de 1992, fazendo valer a obrigatoriedade da realização do teste em todos os recém-nascidos vivos, analisando a fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. E em junho de 2001, ocorreu a ampliação das doenças triadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), incluindo a detecção de doenças falciformes e outras hemoglobinopatias (Mendes et al., 2020).

Programas de Triagem Neonatal

Devido à grande diversidade de sintomas, há dificuldade de diagnóstico, circunstância que se torna comum devido a escassa visibilidade e divulgação de informações sobre a patologia. Nota-se que a detecção dos portadores é incapaz, o que ocasiona altos índices de morbidade e mortalidade, sobretudo na fase inicial da vida humana (Ramos et al., 2020).

Embora o decreto que estabelece a inclusão tenha sido assinado em 2001 (Decreto n.º 822, de 6 de junho de 2001), ficou em vigor apenas em 14 estados. Outros aderiram gradativamente até 2010. Este atraso tem um impacto negativo na detecção precoce da doença, devido à demora no início do tratamento, no planejamento das políticas públicas e na qualidade de vida das pessoas afetadas com a doença. As conquistas alcançadas desde a inclusão da Doença Falciforme na triagem neonatal foram resultado de uma forte mobilização das pessoas com Doença Falciforme e de suas famílias (Mota et al., 2024).

Até 2004, o tratamento das hemoglobinopatias era uma das atividades da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), o que representava um obstáculo porque a Anvisa não era responsável pelas ações diretas de saúde. Em 2005, o Decreto n.º 1.391 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral ao Paciente com Doença Falciforme, que passou a ser administrada pela Coordenação Integral de Sangue e Hemoderivados (CGSH) da

Secretaria de Atenção Especializada em Saúde (SAES). Esta é uma conquista significativa porque o plano orçamental plurianual para 2004-2007 atribuiu recursos à política pela primeira vez.

Contudo, o rastreamento neonatal ainda não atingiu a cobertura total em algumas cidades e as cidades pequenas são ainda mais instáveis. Além disso, a subnotificação de Doença Falciforme continua comum devido à falta de preparo/interesse dos profissionais de saúde no preenchimento dos prontuários. Muitas vezes, os prontuários de pacientes com Doença Falciforme não apresentam um CID (número da Classificação Internacional de Doenças) (D-57) correspondente como doença de base. O resultado é uma falta de dados sobre Doença Falciforme nos sistemas de informação e/ou má qualidade dos dados (Mota et al.,2024).

Diagnóstico e Métodos utilizados para prognóstico e aconselhamento genético

Para o diagnóstico são primordiais o reconhecimento, registro e o acompanhamento dos casos. Cooperar, de maneira efetiva, no planejamento e a organização da rede atenção integral à doença Falciforme e para o avanço de excelência na vida dos pacientes (Brasil, 2014). Pesquisas afirmam, que pacientes com diagnóstico de doenças crônicas manifestam enorme risco de propagar estresse, ansiedade e depressão cuja análise venha oferecer conhecimentos apropriados que contribuem para organização de ações apropriadamente a tais pacientes.

Presumindo a proporção da Anemia Falciforme, o diagnóstico precoce nos primeiros anos de vida e o aconselhamento genético adequado, irão conceder aos pacientes portadores de hemoglobinopatias, que sejam capazes de precaver dificuldades, ampliam a sobrevivência e promove melhor qualidade de vida desses pacientes (Rodrigues et al., 2015).

Conforme (Castilhos et al.,2015), é fundamental o conhecimento dos familiares envolvidos, pela real necessidade de manifestações precoces, com providências que aumentem a qualidade de vida dos enfermos, por meio do uso de medicações apropriadas, nutrição de acordo com suas necessidades, suplementação com ácido fólico e uma maior ingestão hídrica.

Segundo Arduini (2017) Existem várias técnicas utilizadas para identificar a Anemia falciforme e o traço falciforme. Algumas dessas técnicas incluem hemograma, teste do pezinho, teste da célula falciforme, teste de solubilidade, focalização isoelétrica, cromatografia líquida de alta performance (HPLC), eletroforese de acetato de celulose alcalina e ágar ácido. Esses métodos são essenciais para identificar precocemente a doença e proporcionar um tratamento adequado aos pacientes (Alcantara et al.,2021).

Repercussão na Saúde Pública na Mortalidade Infantil

A Anemia Falciforme é uma doença genética grave que afeta principalmente a população negra devido à herança do traço falciforme. Segundo Milhomem (2018), no Brasil, 37,5% dos óbitos causados por Anemia Falciforme ocorrem em crianças menores de nove anos, indicando a gravidade e o impacto da doença na mortalidade infantil. A taxa de letalidade é particularmente alta entre os jovens, o que reforça a necessidade de atenção especial e tratamento adequado para esta faixa etária.

Dados de Miranda (2021) revelam que entre as crianças menores de cinco anos com Anemia Falciforme, a mortalidade varia entre 25% e 30%. Este dado é alarmante e ressalta a vulnerabilidade das crianças pequenas diante da doença. A prevalência do traço falciforme no Brasil varia significativamente devido ao alto grau de miscigenação da população. A frequência do traço falciforme oscila entre 2% e 8%, dependendo da concentração da população negra em diferentes regiões do país. Esta variação regional aponta para a importância de estratégias de saúde pública adaptadas às necessidades específicas de cada localidade, especialmente aquelas com maior população negra, onde a frequência do traço falciforme tende a ser mais elevada.

Segundo (Frasão 2022) O impacto do teste de Anemia Falciforme no Sistema Único de Saúde (SUS) é significativo, principalmente devido à alta prevalência e gravidade da doença. A Anemia Falciforme, uma condição genética hereditária, afeta milhares de brasileiros, com uma incidência estimada de 3,78 a cada 10.000 nascidos vivos (Serviços e Informações do Brasil).

O teste do pezinho (TP) na triagem neonatal para Anemia Falciforme no Sistema Único de Saúde (SUS) é crucial e deve ser realizado entre 48 horas e sete dias de vida do recém-nascido. Sem essa triagem precoce, a expectativa de vida de uma criança com Anemia Falciforme é de até 5 anos. No entanto, com a triagem e o acompanhamento adequado, essa expectativa aumenta para cerca de 50 anos. Isso evidencia a importância da intervenção precoce e da continuidade do programa do teste do pezinho, que é essencial para a saúde da mulher e da família.

METODOLOGIA

Refere-se a um estudo de cunho em revisão narrativa retrospectiva de literatura pesquisado entre fevereiro a maio de 2024, respaldada em artigos publicados e selecionados seguindo como bases de dados: PubMed – NCBI (National Center for Biotechnology Information), SciELO (Scientific Electronic Library Online), LILACS (Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde), Google scholar (google acadêmico) e o site do Ministério da Saúde do Governo Federal do Brasil.

Critérios de elegibilidade

Os critérios de busca empregados foram: artigos classificados como ensaios clínicos ou relatos de caso que apresentassem estruturas textuais íntegras e acessíveis gratuitamente nas plataformas de pesquisa, além de estudos científicos publicados nos últimos cinco anos (2019-2024).

Critérios de exclusão

Vieram a ser excluídos da pesquisa teses, artigos publicados em eventos, artigos repetidos, bem como trabalhos que não atendiam aos critérios de buscas, apenas tangenciando o tema proposto para pesquisa, artigos que não estavam disponíveis na íntegra ou que não tinham acesso ao texto completo e artigos em idiomas diferentes do português foram excluídos.

Métodos de análise dos dados

Inicialmente, a fase de pesquisa nas plataformas resultou em uma lista de 38 artigos que após a aplicação dos filtros de busca e dos critérios de exclusão mencionados anteriormente. Em seguida, procedeu-se à leitura dos títulos das obras encontradas, eliminando todos os artigos que não estavam diretamente relacionados à temática abordada. Posteriormente, foi realizado um novo refinamento, baseado na leitura do resumo de cada obra selecionada na etapa anterior, resultando em 28 artigos publicados nas línguas inglesa, portuguesa, que apresentavam relação direta com os objetivos propostos nesta revisão, sendo considerados aptos ao processo de síntese qualitativa das informações.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Panigrahi (2012) conduziu um estudo de triagem neonatal para doença falciforme (Anemia Falciforme) entre 1.158 recém-nascidos entre fevereiro de 2008 e janeiro de 2009, conduzido pelo Departamento de Pediatria e Neonatologia da JNM Medical College & Dr.BRAM Hospital em Raipur (Chhattisgarh) detectou com sucesso a doença falciforme em 0,2% dos recém-nascidos e o traço falciforme em 5,8% dos indivíduos testados.

Outro estudo mais recente foi conduzido por Dokekias et al., (2022) em 2.897 crianças com 5 dias ou menos entre 1º de outubro de 2019 e 31 de março de 2020, utilizando máquina de aquisição de amostras de sangue por cromatografia líquida de alta eficiência. Como resultado, foram encontradas alterações de hemoglobina em 20,81% dos recém-nascidos, sendo a principal hemoglobina a Hb S, o que confirmou os dados da triagem neonatal obtidos no estudo de Panigrahi (2012).

A identificação efetiva das formas existentes da Doença Falciforme precisa de diagnóstico obrigatório, embasado em técnicas eletroforéticas (Eletroforese alcalina em

acetato de celulose - Eletroforese ácida em ágar ou agarose), Teste de solubilidade, Hemograma, dosagens da Hemoglobina Fetal, Dosagem de Hemoglobina A2 e a Focalização isoeletrica que pode ser utilizada para testes de triagem (Almeida et al., 2017; Machado et al., 2018).

As causas dos resultados falsos positivos ou falso negativos adquirido em análises de sangue neonatos são provocados na maior parte dos casos, devido aos problemas de coleta, baixa resolução do processo eletroforético e erro técnico na interpretação. A técnica de Focalização Isoeletrica provê colaboração para o diagnóstico mais assegurado, sendo capaz, de fácil adaptação à triagem populacional. Este método contém separação das hemoglobinas de acordo com seu ponto isoeletrico em uma medida de pH permanente apropriado, através de uma mistura de anfólitos com valores de pH distribuídos em uma faixa de modificação própria (Almeida et., 2017; Anvisa, 2002).

Ao longo do processo de Focalização ocorre a migração das hemoglobinas apenas para acomodação em que suceda a identificação do P.I. com o gel, desse modo a hemoglobina é capaz de ser detectada de forma de uma banda muito nítida. Pelo motivo de que cada hemoglobina possui seu ponto isoeletrico específico, as identificações de variantes menos comuns como D, E, G e outras, ficam com inúmeras possibilidades. As frações de Hb S ou outras variantes neonato são simplesmente vistos por este método (Ministério da Saúde, 2016; Anvisa, 2002).

Para ocorrer formação do ácido úrico é ampliado com decorrência aumento da hematopoiese, mas os níveis séricos de ácido úrico continuam comumente normal devido à secreção tubular ampliadas (Matos, 2014).

O descobrimento da doença acontece em especial na primeira infância. Logo, quando o diagnóstico é comprovado, o bebê deve começar acompanhamento médico no programa de atenção integral à saúde (PAIS) do Sistema Único de Saúde (SUS). Esse programa oferece o rastreamento destes pacientes regularmente ao longo de toda vida. A equipe multiprofissional deve informar o caso e conduzir a família para um tratamento paliativo, na tentativa de realizar direção na presença das crises hemolíticas e atuar na prevenção ao agravamento do caso (Chaves et al., 2020).

O teste do pezinho detectar patologias genéticas, metabólicas e infecciosas em recém-nascidos, muitas vezes incomum, que podem causar danos irreversíveis sem tratamento precoce. De acordo com Silva (2022), o diagnóstico precoce é importante para reduzir os riscos ao recém-nascidos, os níveis de fenilalanina no sangue da criança tornam-se maior nos primeiros dias de vida, que abrange o leite materno. Os recém-nascidos não tratados ou tratados tardiamente para Anemia Falciforme encontram riscos de desenvolvimento comprometido, incluindo disfunção cerebral e manifestações de crises convulsivas. O retardo mental é uma das complicações mais grave.

De acordo com (Jesus et al., 2018). geralmente o quadro clínico da Anemia Falciforme se inicia na primeira infância com significativo impacto nutricional e psicossocial.

Os padrões de crescimento e desenvolvimento mostram diferenças em crianças e adolescentes com e sem a patologia em todas as faixas etárias. Constantemente, o peso e a altura das crianças e dos adolescentes com Anemia Falciforme são inferiores quando associados com os indivíduos sem a doença. Essas diferenças têm sido relacionadas ao maior consumo energético, ao menor nível de hemoglobina circulante e à maior regularidade de hospitalizações dos pacientes com Anemia Falciforme. Assim como em outras doenças crônicas, fatores como os baixos níveis socioeconômico e de escolaridade afetam diretamente a qualidade de vida dos pacientes com esta doença. Tais aspectos estão associados com prognóstico mais complicado da doença, visto que seu impacto é multifatorial e afeta diretamente na assistência à saúde, (Miranda, 2021).

Afirma (Monteiro et al., 2017). Que o desconhecimento dos profissionais de saúde da atenção básica ou de prontos socorros em relação a doenças falciforme é um desafio para o paciente e seu familiar, que busca assistência adequada, Miranda (2021). Nota-se o descaso de um tratamento específico para a Anemia Falciforme e como torna-se necessário o precoce diagnóstico ocasionando assim uma melhor sobrevida para criança portadora da doença mostrando o valor de iniciar o tratamento o mais breve possível. Tratamento esse que permanecerá durante toda sua vida de forma paliativa e sintomática. As medidas tomadas permitem melhor qualidade de vida para as crianças, promovendo profilaxia de crises e redução de complicações da doença (Fortini et al., 2019)., (Miranda, 2021).

Segundo Araujo (2020), No entanto é preciso que as pessoas estejam informadas sobre a existência da doença e consigam identificá-la. Nesse sentido as Unidades Básicas de Saúde (UBS) desempenham papel fundamental, representam o primeiro contato do indivíduo com o sistema de saúde, e pressupõem a promoção da saúde, a prevenção de doenças e agravos.

O programa PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal) garante uma detecção precoce e intervenção imediata, enquanto o PNAIPDF (Promoção da Integração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme) proporciona uma abordagem abrangente e contínua, assegurando que os pacientes recebam cuidados de saúde completos e integrados ao longo de suas vidas. Juntos, esses programas melhoram significativamente a qualidade de vida e as perspectivas de saúde das pessoas com Doença Falciforme e na redução de complicações e na gestão dos recursos da saúde pública (Brasil, 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir dos resultados encontrados nesta pesquisa, conclui-se que a Anemia Falciforme é uma das doenças genéticas hereditárias mais prevalentes no mundo e um problema de saúde pública no Brasil, com mais de dois milhões de portadores do gene HbS e cerca de 3000 novos casos diagnosticados anualmente. O diagnóstico precoce, através da triagem neonatal (teste do pezinho), é essencial para reduzir a morbidade e mortalidade, possibilitando intervenções preventivas e terapêuticas adequadas.

A triagem neonatal foi instituída no Brasil pela Portaria nº 822 do Ministério da Saúde em 2001, mas enfrenta desafios como cobertura insuficiente e subnotificação. Métodos diagnósticos incluem hemograma, eletroforese de hemoglobina e cromatografia líquida de alta eficiência. A detecção precoce melhora significativamente a qualidade de vida e a sobrevivência dos pacientes, diminuindo complicações clínicas. A implementação eficaz da triagem neonatal e o acompanhamento contínuo são fundamentais para o manejo adequado da doença. A educação e o apoio aos familiares também são essenciais para reduzir o impacto da Anemia Falciforme na saúde pública. A pesquisa mostra que a triagem neonatal pode aumentar a expectativa de vida dos pacientes de cinco para cinquenta anos. Consequentemente, a triagem neonatal e o diagnóstico precoce são essenciais para melhorar a saúde pública e a gestão da Anemia Falciforme, reduzindo a mortalidade e melhorando a qualidade de vida dos portadores.

REFERÊNCIAS

ALCANTARA, Patricia; SANTOS, Rahyja. O papel da biomedicina no diagnóstico e aconselhamento genético nos casos de anemia falciforme. [S. l.], p. 1-16, 1 jun. 2021.

ARAUJO, Francisca; ANDRADE, Sâmia. Diagnóstico precoce da anemia falciforme: uma revisão da literatura. [S. l.], p. 1-17, 20 mar. 2020.

ARAUJO, Mayza; GOMES, Rubia; VALENTIM, Vinicius. Anemia falciforme complicada por crise vaso-oclusiva e síndrome torácica aguda. [S. l.], p. 1-5, 8 dez. 2019.

CARDOSO, A. I.; FERREIRA JÚNIOR, M. A.; POMPEO, C. M.; SARAT, C. N.; CARDOSO, M. P.; IVO, M. L.; et al. Estudos econômicos completos sobre tratamentos da anemia falciforme. Acta Paul Enferm. São Paulo, p. 1-7, mar. 2021.

CASTRO, José; SILVA, Ana; TARGINO, Paloma. Anemia falciforme: dos aspectos clínicos aos achados laboratoriais. [S. l.], p. 1-6, 31 jan. 2024.

COELHO, Viviane; ARAUJO, Luanna. Diagnóstico e tratamento da anemia falciforme: revisão de literatura. [S. l.], v. 1, p. 1-28, 23 jan. 2020.

CONTE, Tatieli; SOUZA, Ágatha; FRANCO, Júlia. Incidência e manejo das urgências clínicas de pacientes portadores de anemia falciforme. [S. l.], p. 1-17, 24 ago. 2023.

FONO, Heloisa; MARÇAL, Thaissa; GODOI, Danillo. Terapia gênica e transplante de células-tronco como alternativas de cura para pacientes com anemia falciforme. [S. l.], p. 1-22, 31 mar. 2022.

FRASÃO, Gustavo. Governo Federal reforça necessidade do diagnóstico precoce da doença falciforme. [S. l.], 20 jun. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/junho/governo-federal-reforca-necessidade-do-diagnostico-precoce-da-doenca-falciforme>. Acesso em: 22 maio 2024.

IMA, Estephany; GONÇALVES, Gabriele. Aspectos laboratoriais e sociais de pacientes portadores de anemia falciforme. [S. l.], p. 1-14, 5 nov. 2022.

JESUS, Joao; SOUZA, Claudia; JERALDO, Veronica. Utilização de cromatografia líquida de alta eficiência para o diagnóstico laboratorial. [S. l.], p. 1-9, 11 dez. 2021.

LIMA, Roberto; SANTOS, O. M. R. F. E.; et al. Anemia falciforme: uma abordagem clínica laboratorial. REAS, v. 23, n. 9, p. 1-8, set. 2023.

LOPES, Julien; CARVALHO, Simone; MACEDO, Tatiane. Promoção da saúde aos usuários com anemia falciforme: scoping review. [S. l.], p. 1-11, 28 dez. 2023.

MACHADO MOTA, F.; et al. Análise da tendência temporal da mortalidade por anemia falciforme no Brasil. Rev Bras Enferm., v. 75, n. 4, p. 11-17, dez. 2021.

MALDANER, Camila. Anemia falciforme: manifestações clínicas e diagnóstico laboratorial. [S. l.], p. 1-17, 20 nov. 2023.

MARTINS, Ana; JORGE, Luis. A importância da triagem de anemia falciforme pelo teste do pezinho no SUS. [S. l.], v. 1, p. 1-8, 25 mar. 2022.

MENDES, A. C. S.; ALVES, C. C.; et al. Transplante de células-tronco hematopoiéticas como tratamento na anemia falciforme: uma revisão sistemática da literatura. Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação, São Paulo, v. 9, n. 9, p. 11-13, set. 2023.

MIRANDA, Jeovanna; MATALOBOS, Adriana. Prevalência da anemia falciforme em crianças no Brasil. [S. l.], p. 1-6, 1 dez. 2021.

MOTA, Clarice; LIRA, Altair; et al. Ægô Sankofa: um olhar sobre a trajetória da doença falciforme no Brasil nos últimos 20 anos. [S. l.], v. 29, n. 3, p. 1-8, 21 jan. 2024.

POMPEO, Carolina; CARDOSO, Andreia; IVO, Maria. Sobrevida de pacientes com doença falciforme diagnosticados durante a triagem neonatal: revisão sistemática. [S. l.], p. 1-16, 24 ago. 2021.

REIS, Carolina; ARAÚJO, Manoele; SILVEIRA, Michele. A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme. [S. l.], p. 1-9, 14 jul. 2021.

RIBEIRO, Claudia; ALVES, Ademilton. Avaliação da triagem neonatal para o diagnóstico da anemia falciforme. [S. l.], p. 1-17, 19 jun. 2023.

SARAT, C. N.; FERRAZ, M. B.; FERREIRA JÚNIOR, M. A.; CORRÊA FILHO, R. A.; SOUZA, A. S.; CARDOSO, A. I.; et al. Prevalência da Doença Falciforme em adultos com diagnóstico tardio. Acta Paul Enferm., v. 32, n. 2, p. 202-209, 2019.

SARMENTO, J. Teste de triagem neonatal: o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas. Revista Ibero-Americana de Humanidades e Educação – REASE, v. 8, n. 5, p. 1-12, maio 2022.

SANTOS, Thais; NAOUM, Paulo. Anemia falciforme: aspectos gerais. [S. l.], p. 1-11, 18 mar. 2020.

SILVA, Alessandra; SILVEIRA, Pâmela; SILVA, Hesley. Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. [S. l.], p. 1-26, 22 dez. 2022.

SOARES, M. I. S. Efeitos dos níveis séricos, adesão terapêutica, parâmetros clínicos e hematológicos após mudança em posologia do ácido fólico em crianças com doença falciforme. Salvador: UNEB, p. 1-110, dez. 2020.

SOUSA, Graziela; SANTOS, Maria; GUIMARÃES, Patrícia. Atrofia muscular espinhal: possíveis impactos do rastreio precoce no teste do pezinho ampliado. [S. l.], p. 1-8, 1 set. 2021.