

Doença Falciforme no Hospital Municipal Dr. Munir Rafful (HMMR), em Volta Redonda (RJ).

Sickle Cell Disease at Hospital Municipal Dr. Munir Rafful (HMMR), in Volta Redonda (RJ)

Arthur Gama Barbosa Leite

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
abl.arthurbarbosaleite@gmail.com

Deusiane Francielle de Oliveira

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
deusiane.f.oliveira@gmail.com

Helena Maia Ferreira de Paula Medeiros

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
helena.maia1998@gmail.com

Lorran Augusto Amaro da Silva

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
lorran.augusto.09@gmail.com

Mariana Nakabori Serejo

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
mnserejo@gmail.com

Maryna Pinto Almeida

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
marynaalmeida25@gmail.com

RESUMO

A anemia falciforme é uma doença genética hereditária monogênica que se manifesta com alteração da forma das hemácias para um formato de foice. Essa patologia possui grande relevância visto que é a doença genética e hereditária com maior predominância no território brasileiro e no mundo. Dentre o quadro clínico destacam-se o quadro de anemia hemolítica grave e fenômenos vaso-oclusivos, com períodos de crises e complicações. O diagnóstico da anemia falciforme é realizado com o teste de triagem neonatal ou com eletroforese de hemoglobina no diagnóstico tardio. Este artigo apresenta um relato de caso clínico de um paciente com Anemia Falciforme. Neste trabalho, evidencia-se a necessidade de acompanhamento dos sinais e sintomas clínicos com testes e exames, uma vez que não há tratamento curativo. O paciente foi encaminhado ao ambulatório de egressos e segue para acompanhamento com hematologista, ainda aguardando consulta agendada.

Palavras-chave: anemia falciforme. crises vaso-oclusivas. hematologia

ABSTRACT

Sickle cell anemia is a monogenic hereditary genetic disease that manifests itself with a change in the shape of red blood cells to a sickle shape. This pathology is of great relevance as it is the most prevalent genetic and hereditary disease in Brazil and the world. Among the clinical features, severe hemolytic anemia and vaso-occlusive phenomena stand out, with periods of crisis and complications. The diagnosis of sickle cell anemia is carried out with the neonatal screening test or with hemoglobin electrophoresis in late diagnosis. This article presents a clinical case report of a patient with Sickle Cell Anemia. This work highlights the need to monitor clinical signs and symptoms with tests and exams, since there is no curative treatment. The patient was referred to the outpatient clinic and is being followed up with a hematologist, still awaiting a scheduled appointment.

Keywords: sickle cell. vaso-occlusive crises. hematology

1 CONTEXTO

A anemia falciforme é uma doença crônica e de grande importância devido à complexidade do diagnóstico, tratamento e complicações (BRASIL, 2015). É necessário destacar a necessidade do “teste do pezinho” logo nos primeiros meses de vida, a fim de diagnosticar e prevenir suas complicações de forma precoce. A investigação de acordo com a sintomatologia é inespecífica pois a clínica pode caracterizar outras doenças. Além de possuir grande relevância internacional, é a doença genética hereditária de maior prevalência no Brasil (BRASIL, 2002).

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Este trabalho está sob o escopo do “Projeto de Educação no Trabalho para a Saúde do Centro Universitário de Volta Redonda - PET - UniFOA”, registrado no CAAE sob o número 30457714.1.0000.523.

Paciente masculino, 19 anos de idade, portador de anemia falciforme sem acompanhamento, buscou atendimento em unidade de pronto atendimento (UPA) após dois dias do início agudo de dor abdominal intensa em hipocôndrio esquerdo, associada de astenia, cefaleia, náuseas, tontura, seguida de síncope, e episódio único de febre. O mesmo foi mantido em observação recebendo hidratação venosa e posteriormente transferido para Hospital Municipal Munir Rafful (HMMR). Nega vômito, diarreia, relata quadro de infecção viral recente sem uso de medicações. Ao exame físico, apresenta regular estado geral, lúcido, orientado, desidratado +/4+, hipocorado 2+/4+, anictérico, acianótico, afebril, eupneico em ar ambiente. Aparelho cardiovascular: ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas, sem sopro ou extrasístoles. Aparelho respiratório: murmúrios vesiculares audíveis difusamente sem ruídos aéreos. Abdome: normotenso, ruídos hidroaéreos presentes, doloroso a palpação profunda em hipocôndrio esquerdo, sem sinais de irritação peritoneal. Membros inferiores: panturrilhas livres sem edemas. Em escala de dor paciente referia nota nove.

Na história patológica pregressa, relata dois episódios similares ao atual, um aos 15 e outro aos 17 anos de idade necessitando de ficar em observação em Unidade de Pronto Atendimento (UPA), nega demais comorbidades. Paciente em uso de 03 (três) comprimidos diários de sulfato ferroso 40 mg há 02 anos. Paciente diagnosticado no ano de 2004 pela triagem neonatal com portador de doença falciforme. Na história familiar, possui 02 tios maternos e 02 irmãs portadoras de anemia falciforme, demonstrando assim sua afecção genética, de herança familiar.

3 DADOS COMPLEMENTARES

Hemograma apresentava algumas alterações, com hemácias de $2,96 \times 10^{12}/\text{uL}$, hemoglobina 8,2 g/dL, hematócrito 24,6 %, plaquetas $204 \times 10^3/\text{uL}$, leucócitos $18,84 \times 10^3/\text{uL}$, tempo de atividade protrombina 16,6 segundos, RNI 1,3, creatinina 0,5 mg/dL, ureia 17 mg/dL, bilirrubina total 2,62 mg/dL, bilirrubina direta 0,59 mg/dL, bilirrubina indireta 2,03 mg/dL, desidrogenase láctica 668 U/L, proteína C reativa 5,7 mg/dL, ferro sérico 85,08 µg/dL, transferrina 126 mg/dL, ferritina 1163,11 ng/mL, coombs direto negativo, reticulócitos 10% e reticulócitos absoluto $363.000/\text{mm}^3$, vitamina B12, ácido fólico, potássio, sódio dentro dos valores de normalidade.

Tomografia computadorizada (TC) de abdome total sem contraste, apresentando baço de dimensões aumentadas com aumento difuso da sua densidade, compatível com esplenomegalia inferindo depósito de ferro. Realizado também tomografia computadorizada de pelve sem nenhuma alteração. Raio X de tórax sem alterações.

4 RESULTADO E ACOMPANHAMENTO

Iniciado hidratação venosa, antibioticoterapia iniciada empiricamente com ceftriaxona, apresentando melhora progressiva do quadro. No quarto dia de internação apresentava nota zero na escala de dor. Após uma semana de internação teve alta com melhora clínica do quadro, sendo encaminhado ao ambulatório de egressos e ao hematologista para acompanhamento da doença falciforme.

5 DISCUSSÃO

A doença falciforme é uma patologia genética hereditária monogênica que se manifesta com alteração da forma das hemácias, ocorrendo modificação do formato normal dos glóbulos vermelhos para formato de foice. A doença ocorre devido a mutação no gene da globina beta da hemoglobina que gera uma hemoglobina anormal denominada HbS. A anemia falciforme possui característica autossômica recessiva sendo necessário que HbS esteja no estado homozigoto (HbSS) para que haja manifestação da doença no paciente, ou seja recebendo de cada um dos genitores um gene para hemoglobina S (BRASIL, 2015; STEINBERG MH, 2023).

A patologia tem grande relevância visto que é a doença genética e hereditária com maior predominância no território brasileiro e no mundo, com grande importância no continente africano devido à alta prevalência na população preta e parda. No Brasil é estimado a existência de mais de 2 milhões de portadores do gene da HbS, denominado traço falciforme (BRASIL, 2002)

Dentre o quadro clínico destacam-se o quadro de anemia grave e fenômenos vaso-oclusivos. A anemia hemolítica da doença falciforme é crônica e ocorre devido a destruição das hemoglobinas anormais, oscilando entre compensação e episódios de crise. Os principais sinais clínicos da anemia hemolítica são a palidez facial e de mucosas, cansaço, sonolência e icterícia. Acerca dos quadros de crise podemos ter crise aplásica em que há queda no nível de hemoglobina por aplasia transitória, podendo ocorrer devido um quadro de infecção pelo Parvovírus B19. Outra situação em que temos descompensação da anemia é na crise de sequestro esplênico onde o baço captura e agrupa hemácias podendo causar quadro de choque hipovolêmico. As crises de dor possuem grande prevalência entre os portadores de anemia falciforme, tendo como causa a isquemia devido a obstrução do fluxo sanguíneo, essa oclusão do vaso é causada pela morfologia das hemácias anormais. A dor tem característica intensa e não é restrita a uma localização específica no corpo. Vale destacar que esta patologia também pode levar ao portador doenças psicológicas como depressão e baixa autoestima (VICHINSKY EP, 2023; BRASIL, 2021).

O diagnóstico da anemia falciforme é realizado em todas as faixas etárias, com a eletroforese de hemoglobina. Na triagem neonatal, conhecido como Teste do Pezinho, o exame é realizado entre 48 horas ao quinto dia de vida da criança é utilizado como uma triagem para os casos de doença falciforme sendo necessário investigação adicional para a diferenciação de traço falciforme e anemia falciforme. Para detecção tardia da doença é necessário a realização de eletroforese de hemoglobina, no Brasil a Estratégia Rede Cegonha realiza o rastreamento de gestantes com doença falciforme. (BRASIL, 2021; BRASIL, 2015)

O paciente portador de anemia falciforme precisa de acompanhamento médico constante, visto que não há cura para a doença. Com o seguimento adequado é possível manter a oxigenação, prevenir infecções, prevenção da dor e hidratação, mantendo as condutas preventivas a qualidade de vida do paciente será otimizada. Outro fator importante é a mudança do estilo de vida, uma vez que o paciente precisa se deparar com limitações, perdas, frustrações e, principalmente, adaptação ao novo estilo de vida devido ao uso de medicamentos e internações hospitalares. (BRAGA, 2007; MENEZES, 2013)

Para manter a linha preventiva do tratamento da doença, o paciente precisa realizar exames com frequência, entre eles: Urina tipo 1; Protoparasitológico; Rx de tórax; Eletrocardiograma; Eletrólitos; Creatinina; Ultrassom abdominal; Provas de função hepática; Exame oftalmológico anual. Hemograma deve ser realizado a cada 6 meses, visando identificar redução do nível de hemoglobina (BRASIL, 2002).

Indivíduos com anemia falciforme devem ter atenção redobrada com infecções como pneumonia, osteomielite e meningite, a condição pode levar a uma septicemia em menos de 24 horas. O tratamento e prevenção das infecções prevê o uso de penicilina do terceiro mês até o quinto ano de vida. (KIKUCHI, 2007)

A suplementação com ácido fólico é frequente em crianças com doença falciforme, com dose de 400 microgramas a 1mg por dia. No entanto, em locais familiares com abundante oferta alimentar, especialmente em grãos e cereais, a oferta de ácido fólico pode ser dispensada. A terapia transfusional deve ser evitada e está contraindicada em casos assintomáticos e crises dolorosas. Dentro dos efeitos adversos encontramos a hiperviscosidade, reações hemolíticas, febre, sobrecarga de volume, alergia, hepatite B e C. (RAPHAEL E ROGERS, 2023; BRASIL, 2002)

No que se refere às complicações na anemia falciforme, evidencia-se a crise vaso-oclusiva, que apresenta-se como um episódio de dor frequente, sendo essa a principal causa de internação. O primeiro episódio pode ocorrer logo aos 6 meses de idade e manter-se durante a vida inteira. A crise é resultante da obstrução do fluxo sanguíneo causado pelas hemácias. A crise pode durar de 4 a 6 dias e pode ser desencadeada por infecção, febre, desidratação e apneia do sono. O diagnóstico é feito a partir da anamnese em conjunto com exame físico e exames complementares: hemograma completo, função renal, gasometria arterial, raio X de tórax e hemocultura. O tratamento tem como base a hidratação parenteral ou oral. Outro fator importante no tratamento é a analgesia que deve ser baseada na escala da dor, podendo usar desde paracetamol à morfina. A transfusão não está indicada, mas com o risco de evolução para síndrome torácica aguda pode ser considerada (SANTOS FLS, et al., 2017).

Outra complicação que necessita de maior atenção é a Síndrome Torácica Aguda (STA), caracterizada por dispneia, tosse, dor torácica, leucocitose e febre. Em adultos o evento vaso oclusivo pode evoluir para síndrome Torácica Aguda em 72 horas. A radiografia do tórax em geral apresenta velamento em lobos inferiores. No entanto, vale ressaltar que uma imagem radiológica normal não exclui o diagnóstico, visto que a mesma pode demorar para alterar. O tratamento visa evitar ou reverter insuficiência respiratória, a fim de minimizar danos pulmonares. Nesse contexto os pilares do tratamento baseiam-se em: internação com acompanhamento conjunto da hematologia, hidratação, analgesia, suplementação de oxigênio quando necessário, broncodilatador em pacientes apresentando broncoespasmos, antibioticoterapia com cefalosporina de terceira geração ou penicilina associada com macrolídeo para cobertura de germes atípicos, além de fisioterapia respiratória e profilaxia antitrombótica. (SANTOS FLS, et al., 2017).

Devido às manifestações gerais do quadro clínico apresentado na exacerbação da anemia falciforme, existe a necessidade de um olhar amplo para apresentações de dor severa nas extremidades, no abdômen e nas costas. A dor abdominal pode simular abdômen agudo cirúrgico ou infeccioso, ou processos ginecológicos sendo fundamental considerar tais quadros como importantes diagnósticos diferenciais da exacerbação da anemia falciforme (BRASIL, 2002).

Ainda há dificuldade na equidade do diagnóstico e tratamento da doença falciforme no Brasil, em medidas para redução da desigualdade o ministério da saúde em 2024 ampliou o acesso ao tratamento específico da doença e inclusão da doença na notificação compulsória (BRASIL, 2024).

6 EXERCÍCIOS DE APRENDIZADO

1) A anemia falciforme é uma doença genética caracterizada:

- a) pela presença de glóbulos brancos com formato alterado
- b) pela redução na produção de glóbulos brancos
- c) pela produção de hemácias com formato alterado.
- d) pela redução na produção das hemácias.
- e) pelo aumento na produção de hemácias.

GABARITO: C

COMENTÁRIO: Na anemia falciforme, temos a produção de glóbulos vermelhos com formato de foice e enrijecidos.

2) analise as afirmativas e julgue-as, escolhendo a INCORRETA:

- a) o tratamento da anemia falciforme é complexo e deve ser feito com cautela
- b) MEV (mudanças no estilo de vida) não é importante durante para o tratamento
- c) existe uma manifestação no formato de componentes da série vermelha do sangue
- d) crises agudas causam dor, palidez facial e cansaço

GABARITO: B

COMENTÁRIO: O tratamento pode ser complementado pela MEV, uma vez que o paciente irá passar por uma mudança de hábitos e se adaptar à eles.

3- Cite 02 exames para o diagnóstico de Anemia Falciforme:

Padrão de resposta: Teste de Triagem Neonatal e Eletroforese de Hemoglobina

REFERÊNCIAS

BRAGA, Josefina A. P.. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia [online]. 2007, v. 29, n. 3 [Acessado 22 Novembro 2023], pp. 233-238. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S1516-84842007000300009>>. Epub 04 Jan 2008. ISSN 1806-0870. <https://doi.org/10.1590/S1516-84842007000300009>.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes. 2002. Disponível em: <https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/diagnostico.pdf> . [Acessado em: 20 Novembro 2023]

BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional da Triagem Neonatal. 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn> [Acessado em: 19 Novembro 2023]

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes Básicas da Linha de Cuidado - Doença Falciforme. 2015. Disponível em: https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_diretrizes_basicas_linha_cuidado.pdf [Acessado em: 18 Novembro 2023]

KIKUCHI, Berenice A.. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia [online]. 2007, v. 29, n. 3 [Acessado 22 Novembro 2023], pp. 331-338. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S1516-84842007000300027>>. Epub 04 Jan 2008. ISSN 1806-0870. <https://doi.org/10.1590/S1516-84842007000300027>.

MENEZES, Adeline Soraya de O. da P. et al. Qualidade de vida em portadores de doença falciforme. Revista Paulista de Pediatria [online]. 2013, v. 31, n. 1 [Acessado 22 Novembro 2023], pp. 24-29. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0103-05822013000100005>>. Epub 19 Abr 2013. ISSN 1984-0462. <https://doi.org/10.1590/S0103-05822013000100005>.

RAPHAEL JEAN L e ROGERS ZORA R. Sick cell disease in infancy and childhood: Routine health care maintenance and anticipatory guidance. UpToDate. 2023. Disponível em: < <https://www.uptodate.com/contents/sickle-cell-disease-in-infancy-and-childhood-routine-health-care-maintenance-and-anticipatory-guidance> >. Acesso em: 21/11/2023

SANTOS FLS, et al. Complicações agudas na Doença Falciforme: Síndrome Torácica Aguda (STA). Revista Qualidade de HC [online]. 2017. Disponível em: < <https://www.hcrp.usp.br/revistaqualidade/uploads/Artigos/167/167.pdf>>. Acesso em: 21/11/2023.

SANTOS FLS, et al. Complicações Agudas na Doença Falciforme: Crise Vaso-oclusiva. Revista Qualidade HC [online]. 2017. Disponível em: < <https://www.hcrp.usp.br/revistaqualidade/uploads/Artigos/164/164.pdf>>. Acesso em: 21/11/2023.

STEINBERG MARTIN H. Pathophysiology of sickle cell disease. UpToDate. 2023. Disponível em: < https://www.uptodate.com/contents/pathophysiology-of-sickle-cell-disease?search=anemia%20falciforme&source=search_result&selectedTitle=4~150&usage_type=default&display_rank=4#H110556111 >. Acesso em: 21/11/2023

VICHINSKY ELIOTT P. Overview of the clinical manifestations of sickle disease. UpToDate. 2023. Disponível em: < https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-clinical-manifestations-of-sickle-cell-disease?search=anemia%20falciforme&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1#H24957881 >. Acesso em: 21/11/2023

BRASIL. Ministério da Saúde avança na qualificação da assistência farmacêutica para a doença falciforme. 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2024/dezembro/ministerio-da-saude-avanca-na-qualificacao-da-assistencia-farmaceutica-para-a-doenca-falciforme>. Acesso em: 19 dez. 2024.