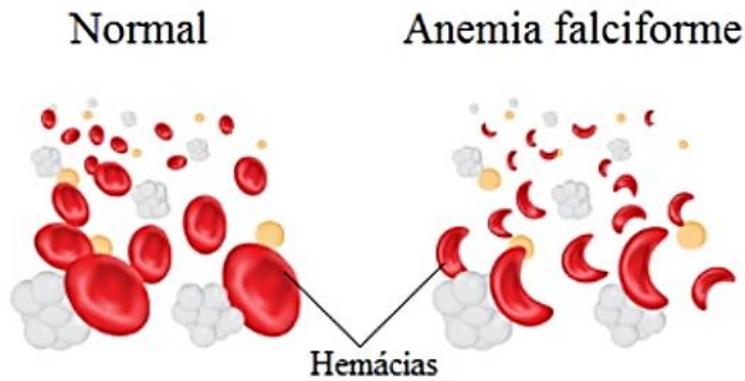




Sociedade  
Catarinense de  
Pediatria



Fonte: hemominas.mg.gov.br

**19 DE JUNHO**

**DIA MUNDIAL DE CONSCIENTIZAÇÃO**

**SOBRE A DOENÇA FALCIFORME**

Dra. Denise Bousfield da Silva

Presidente do Departamento Científico de Oncohematologia da SCP

A Organização das Nações Unidas (ONU) estabeleceu desde 2008, o dia 19 de junho como o Dia Mundial de Conscientização sobre a Doença Falciforme (DF). A criação desta data teve como principal finalidade, sensibilizar a população mundial em relação aos problemas das pessoas com Doença Falciforme, reduzir as taxas de morbidade e mortalidade da doença e comprometer os gestores para que medidas institucionais fossem adotadas na divulgação ampla de informações e em medidas efetivas para o diagnóstico e tratamento da doença.

Sociedade Catarinense de Pediatria  
Rodovia SC 401 Km 04, 3854 | CEP 88032-005  
Saco Grande | Florianópolis SC  
(48)3231-0344  
[www.scp.org.br](http://www.scp.org.br) email: [scp@scp.org.br](mailto:scp@scp.org.br)



### **O que é a Doença Falciforme?**

A Doença Falciforme é um termo utilizado para definir um grupo de alterações genéticas caracterizadas pelo predomínio da hemoglobina S (Hb S). Essas alterações incluem a anemia falciforme (Hb SS), as duplas heterozigoses, ou seja, as associações de Hb S com outras variantes de hemoglobinas, tais como, Hb D, Hb C, e as interações com talassemias (Hb S/Beta<sup>o</sup> talassemia, Hb S/ Beta<sup>+</sup> talassemia, Hb S/Alfa talassemia).

A Hb S é resultante da troca de ácido glutâmico pela valina na posição 6 da cadeia beta da hemoglobina. A polimerização dessa hemoglobina é o determinante primário da gravidade da doença, entretanto, há outros fatores que contribuem na fisiopatologia, tais como, mudanças na estrutura e função da membrana da célula vermelha, desordens no controle do volume celular e aumento na aderência ao endotélio vascular.

O quadro clínico caracteriza-se principalmente pela presença de anemia, icterícia e crises dolorosas nas mãos, pernas, braços e nas costas. Além disso, essas pessoas apresentam vulnerabilidade a infecções e podem apresentar sequestro esplênico (quando o baço acumula sangue), síndrome torácica aguda (infiltrado pulmonar) e priapismo (ereção involuntária que causa dor). Caso elas não sejam tratadas adequadamente, podem evoluir com disfunção de vários órgãos, como por exemplo, doenças na retina, insuficiência renal crônica, doença cardíaca, hipertensão pulmonar, acidente vascular cerebral, entre outras.

### **Qual a frequência da Doença Falciforme no Brasil e em Santa Catarina?**

No Brasil, a doença é heterogênea na população, sendo mais prevalente em regiões com maior presença de afrodescendentes. No sudeste do Brasil, a prevalência média de heterozigotos (portadores) é de 2%. No entanto, observa-se que esse valor sobe para cerca de 6-10% entre os afrodescendentes. Baseado nesta prevalência, estima-se a existência de mais de 7 milhões de portadores do gene da Hb S no Brasil e mais de 3.500 pessoas com a forma homozigótica da doença (Hb SS). Assim, as Doenças Falciformes caracterizam-se como um problema de saúde pública no Brasil, considerando-se a estimativa de novos casos anuais da doença no país.



**Sociedade  
Catarinense de  
Pediatria**

Em Santa Catarina, estudo realizado avaliando o Programa de Triagem Neonatal (PTN) da Secretaria de Saúde do Estado, no período de 2003 a 2012, identificou uma frequência da Doença Falciforme de 1:18.728 nascidos vivos e do traço falciforme de 1:118. A cobertura do PTN da Secretaria de Saúde do Estado de Santa Catarina neste período foi de 86%.

### **Como é realizado o diagnóstico precoce da Doença Falciforme?**

No Brasil, o diagnóstico da doença pelo teste de triagem neonatal (“teste do pezinho”) passou a ser obrigatório em todos os estados desde o ano de 2001, no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Atualmente, a maioria dos programas de triagem neonatal utiliza os métodos de focalização isoelétrica ou cromatografia líquida de alta *performance* (HPLC). Todo resultado positivo deve ser repetido em mesma amostra para confirmação.

O diagnóstico precoce da Doença Falciforme pelo programa de triagem neonatal, aliado aos cuidados multiprofissionais permitiu reduzir significativamente a morbidade e a mortalidade decorrentes da doença, além de promover a qualidade de vida dessas pessoas e propiciar o aconselhamento genético para aqueles com traço para hemoglobinas variantes.

### **Como é o tratamento da Doença Falciforme (DF)?**

Toda a medicação necessária para minimizar as complicações da doença, e melhorar a qualidade de vida dessas pessoas, é oferecida pelo Sistema Único de Saúde (ácido fólico, analgésicos, anti-inflamatórios, hidroxiureia, quelantes de ferro, antibióticos e transfusões sanguíneas). O exame preventivo de Doppler transcraniano que identifica o risco de acidente vascular cerebral (AVC) em pessoas com DF, de 2 a 17 anos de idade, também é ofertado na rede pública. Atualmente, o Sistema Único de Saúde (SUS) passou a realizar o transplante de medula óssea para pessoas com DF que atendam aos critérios clínicos.