

A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA DIAGNÓSTICO DA ANEMIA FALCIFORME NO BRASIL

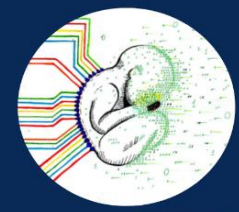
Paula Kathlyn de Oliveira¹; Jéssica Thaynna Resende Figueiredo¹; Isabella Cândida Vargas¹; Lillian Socorro Menezes de Souza¹; Luma Gabriella Santos Toledo¹; Raquel Loren Reis Paludo²

¹ Discente – UNIFIMES (e-mail: paulakathlynoliveira@gmail.com)

² Docente – UNIFIMES

Modalidade do trabalho: () Extensão (x) Pesquisa

Dentre as anemias hemolíticas hereditárias, a anemia falciforme (AF) é uma doença de caráter genético, originada por uma mutação no cromossomo 11 que resulta na substituição de um ácido glutâmico pela valina na posição 6 da extremidade N-terminal na cadeia β da globina, dando origem à hemoglobina S. Os eritrócitos cujo conteúdo predominante é a hemoglobina S assumem, em condições de hipóxia, forma semelhante à de uma foice- daí o nome falciforme-, decorrente da polimerização da hemoglobina S (1,2,3). Um dos diagnósticos desta hemoglobinopatia é pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) gratuito instituído pelo Ministério da Saúde (MS) com portaria 822/001 que diagnostica os pacientes que possuem o traço falciforme (HbAS), a doença falciforme (HbSS) e inclui também o aconselhamento genético (4). O trabalho tem como objetivo reconhecer a importância do teste do pezinho (TP) no Brasil para o diagnóstico precoce e tratamento da AF para oferecer melhor qualidade de vida para os pacientes e melhorar a sobrevivência. Trata-se de revisão de literatura, realizada por meio de diretrizes do MS e pesquisa de artigos científicos, nas bases de dados: BIREME e Scielo, com os descritores “*sickle cell anemia and newborn screening and diagnosis*”, publicados no período de 2015 e 2020. De acordo com o MS em 2019, foram diagnosticados 1.214 casos de doença falciforme e 61.021 com o traço falciforme e quando não recebem o tratamento adequado apenas 20% das crianças atingem os 5 anos de idade (5). A triagem neonatal deve ser realizada entre o 3º e 5º dia de vida do recém-nascido, vale ressaltar que o TP inclui também o diagnóstico precoce de fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase (1,3). O TP é realizado através do papel filtro com a sangue retirado das laterais da área plantar do calcanhar, no qual preenche o círculo do cartão, depois a amostra é armazenada e enviada para realizar a eletroforese da hemoglobina. Quando o resultado está alterado, a família é notificada, a criança é encaminhada para novo exame e consulta (4). As manifestações clínicas da AF são variáveis dependendo do grau de oclusão vascular e da anemia, o paciente tem principalmente dor nas crises de falcização, crises hemolíticas e aplásticas, icterícia, insuficiência cardíaca, priapismo, síndrome mão-pé, sequestro esplênico agudo e as infecções que são a principal causa de hospitalização e mortalidade. O tratamento da AF instituído pelo MS: antibioticoterapia profilática, suplementação com ácido fólico, para dor medicamentos analgésicos, antiinflamatórios e opioides (1,4). Percebe-se como é importante o diagnóstico precoce através da triagem neonatal, pois permite o



tratamento do paciente, aumentando a sobrevida e abordando de forma correta o aconselhamento genético quando essa criança se tornar adulto. Além disso, diminuí as complicações da AF utilizando medicações e suplementações adequadas e a nutrição de acordo com a necessidade de cada criança.

Palavras-chave: Anemia hemolítica. Hemoglobina S. Teste do pezinho.

Referências:

1. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2015.
2. ALMEIDA, R. A.; BERETTA, A. L. R. Z. Sickle Cell Disease and laboratory approach: a brief literature review. **RBAC**. São Paulo, v.49, n.2, p.131-4, 2017.
3. ELLER, Rodrigo; SILVA, Denise Bousfield da. Avaliação de um programa de triagem neonatal para doença falciforme. **J. Pediatr. (Rio J.)**. Porto Alegre, v. 92, n. 4, pág. 409-413, agosto de 2016.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016.
5. Brasil. Ministério da Saúde. **Ministério da Saúde reforça a importância da detecção da Doença Falciforme**. Brasília, 2020.