

Editoriais e Comentários / Editorials and Comments

Doença falciforme – um grave problema de saúde pública mundial *Sickle cell disease - a serious problem for public health worldwide*

Clarisse Lobo

A doença falciforme é reconhecidamente um grave problema de saúde pública mundial, com grande impacto na morbimortalidade da população acometida pela doença.¹

Na década de 80, um amplo estudo multicêntrico comprovou que a introdução precoce de penicilina em recém-natos com anemia falciforme impactava significativamente a sua história natural, reduzindo a mortalidade nos primeiros cinco anos de vida.² Esse achado fez com que os programas de triagem neonatal em todo o mundo incluíssem a pesquisa da hemoglobina S, dependendo da composição étnica de cada população.

No Brasil, a doença é reconhecida pelos profissionais de saúde como de alta prevalência há vários anos.^{3,4,5} O problema foi também reconhecido pelo Ministério da Saúde, que, a partir de 2001, introduziu a fase II do programa brasileiro de triagem neonatal, com o objetivo de identificar precocemente a pessoa com doença falciforme.⁶

Desde os primeiros resultados de prevalência encontrados no País, a triagem neonatal evidenciou a necessidade de organização de um sistema de acompanhamento daqueles pacientes, estabelecendo-se, então, a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme.⁷ Essa política, de cunho nacional, encontra-se em franca construção, contando com a adesão paulatina dos estados da união que já realizam a triagem em fase II.

Composta basicamente por dois eixos norteadores, visa inicialmente o treinamento de todos os profissionais de saúde, com a criação de uma rede hierarquizada de cuidados para as pessoas com a doença, descentralizando a assistência dos pacientes de baixa complexidade e os inserindo na atenção básica. O outro eixo norteador relaciona-se ao acesso a todos os recursos diagnósticos e terapêuticos dirigidos à prevenção e tratamento das complicações. Dentro dessa lógica, o Brasil – que já contava, desde 2002, com Portaria⁸ que definia os critérios para uso de hidroxurea (HU) no âmbito do SUS – agora, através da reedição dessa normativa, feita em 2010, amplia os critérios, colocando nosso país entre os mais avançados em termos de possibilidade de acesso ao fármaco.⁹ Os critérios de inclusão propostos foram respaldados pela comunidade científica, através de consulta pública que se encontra publicada nesta revista.¹⁰

Apesar da grande amplitude de indicações, a HU é ainda subutilizada no Brasil. Acreditamos que o motivo se

prenda à rejeição por parte dos profissionais e dos pacientes a um medicamento primariamente quimioterápico e de uso contínuo. Essa rejeição, também verificada em outros países, só poderá ser revertida através da educação permanente dos pacientes e da comunidade médica.

A política de atenção integral visibilizou ainda a necessidade de inclusão do Doppler Transcraniano (DTC) entre a gama de exames complementares oferecidos pelo Sistema Único da Saúde (SUS). Para tanto, foi realizado no Rio de Janeiro, em maio de 2010, um encontro com especialistas hematologistas e neurologistas de várias regiões do País, com o objetivo de elaborar os critérios brasileiros para o uso do DTC. Essa diretriz – baseada no estudo em DTC, publicado, em 1999, pelo Dr Robert Adams¹¹ – será adotada como mais uma normativa do Ministério da Saúde, a ser lançada em novembro de 2010.

A despeito de a triagem ter sido desenhada para o diagnóstico precoce da pessoa com doença falciforme, ela traz consigo a questão da identificação do traço, que corresponde à dupla heterozigose A e S: condição benigna, sem impacto em saúde pública, mas com relevante importância epidemiológica. Dessa forma, identificou-se a necessidade de uma estratégia que permitisse a orientação genética desse indivíduo, pelo profissional de saúde na atenção básica, o que trouxe à tona, mais uma vez, a questão do treinamento dos profissionais do SUS, para enfrentamento das questões de saúde relacionadas ao gene S. Enfatiza-se a necessidade de sinalizar o caráter benigno do traço falciforme.

O gene S surgiu na África Equatorial (onde está presente em até 30% da população) como uma modificação genética e tem sido considerado uma adaptação positiva, uma vez que parece proteger seu portador heterozigoto (AS) da mortalidade por *Plasmodium falciparum*. Sua prevalência em vários países tem sido estimada prospectivamente através dos resultados de programas de triagem neonatal.¹²

Na década de 40, um dos primeiros estudos epidemiológicos brasileiros foi realizado por Maia de Mendonça em militares, para determinar a frequência do gene S.¹³ A partir de então, vários trabalhos se seguiram em diferentes regiões do Brasil. Em 1987, Naoum e colaboradores publicaram um dos maiores trabalhos de triagem populacional, no qual foram envolvidos 55.217 indivíduos de 40 cidades brasileiras.¹⁴

Posteriormente, estudos brasileiros sobre prevalência do traço feitos em doadores de sangue corroboraram os dados obtidos com outras populações saudáveis e mostraram, mais uma vez, a grande heterogeneidade na distribuição do gene.^{15,16}

Mais recentemente, a triagem neonatal vem cumprindo o papel de determinar com maior exatidão o perfil epidemiológico do gene falciforme no País. Devido à nossa miscigenação, essa prevalência é fortemente relacionada ao percentual de afrodescendentes em cada região, encontrando-se prevalências variáveis de 1/80 no Rio Grande do Sul e de 1/22 no Rio de Janeiro.¹⁷ Na eletroforese do traço falciforme, a HbS representa 30% a 40% da hemoglobina total e a pessoa não apresenta manifestações clínicas ou laboratoriais significativas. A expectativa de vida e a mortalidade geral não são

afetadas, não havendo evidências para que qualquer limitação ou tratamento deva ser instituído nesses indivíduos.¹⁸

Relatos de morte súbita entre atletas e recrutas AS submetidos a exercícios extenuantes, supostamente devida à heterozigose, posteriormente teve como causas identificadas: falta de condicionamento físico adequado e estados mórbidos não detectados previamente.¹⁹

Desde 2007, o Brasil possui diretrizes para o traço falcêmico relativas à prática profissional de esportes e ao trabalho nas forças armadas.²⁰ O estabelecimento dessas diretrizes brasileiras representou mais um avanço na abordagem do gene falciforme no Brasil, minorando anos de invisibilidade desse grande grupo de brasileiros.

A propósito, a invisibilidade marcou a história da doença falciforme no continente americano. Basta lembrar que o primeiro relato da doença só ocorreu em 1910²¹ – dois séculos depois da chegada dos primeiros portadores do gene S naquele continente. Neste ano em que comemoramos 100 anos da descrição daquele primeiro caso, ressaltamos a importância de seguirmos com a construção, no âmbito do SUS, de uma política pública efetiva para o acolhimento dos indivíduos doentes. Não menos importante, temos a obrigação de transmitir a orientação adequada aos portadores do traço falciforme, que devem conhecer sua herança genética. Salientamos, contudo, a necessidade de treinamento dos profissionais de saúde, responsáveis por essa orientação, pois ela pressupõe a correta informação genética, sem mitos ou omissões. Abordagens impróprias podem levar à estigmatização, que é a criação arbitrária de uma identidade social negativa a qual ocasiona fortes sanções aos estigmatizados e, em especial, à evolução da humanidade.

Referências Bibliográficas

1. Powars DR. Natural History of sickle cell disease - the first ten years. *Semin. Hematol.* 1975;12:267-85.
2. Gaston MH, Verter J, Woods G *et al.* prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. *N Engl J Med.* 1986;314: 1593-9.
3. Accioly J. Anemia falciforme. *Arq Univ Bahia.* 1947;1:16
4. Machado L. Da incidência da drepanocitemia em grupos de indivíduos da cidade de Salvador. *Med Cir Farm.* 1958;270:471-5.
5. Salzano FM, Tondo CV. Hemoglobin types in brazilian populations. *Hemoglobin.* 1982;6(1):85-97.
6. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação-Geral de Atenção Especializada. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal/ Ministério da Saúde, Secretaria de Assistência à Saúde, Coordenação-Geral de Atenção Especializada. Brasília: Ministério da Saúde, Portaria GM/MS n.º 822/GM. Junho, 2001.
7. Ministério da Saúde (MS). Portaria n. 1.391/ GM em 16 de agosto de 2005. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, as diretrizes para a Política Nacional de atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias. - Brasília, MS/ ago. 2005.
8. Portaria SAS/MS N° 872, de 06 de novembro de 2002, publicada no Diário Oficial da União, de 8 de novembro de 2002, seção 1, página 169 - Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas /Doença Falciforme/ Hidroxiuréia.
9. Portaria N° 55, de 29 de janeiro de 2010, publicada no Diário Oficial da União - Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas - Doença Falciforme

10. Cançado RD, Lobo C, Ângulo IL, Araújo PIC, Jesus JA. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas para uso de hidroxiureia na Doença Falciforme. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2009;31(5):361-6.
11. Adams R, Mckie VC, Hsu L, *et al.* Prevention of first stroke by transfusion in children with sickle cell anemia and abnormal results on transcranial Doppler ultrasonography. *N Engl J Med.* 1998; 339(1):5-11.
12. Powars D, Schroeder WA, White L. Rapid diagnosis of sickle cell disease at birth by micro column chromatography. *Pediatrics.* 1975; 55(5):630-5.
13. Mendonça JM. Meniscocitemia, sua frequência no Brasil. *Arq Inst Biol Exército.* 1944;5(5):83-8.
14. Naoum PC, Alvarez F, Domingos CRB, *et al.* Hemoglobinas anormais no Brasil. Prevalência e distribuição geográfica. *Rev Bras Pat Clin.* 1987;23(3):68-79b.
15. Bezerra TM, Andrade SR. Investigação sobre a prevalência de hemoglobinas anormais entre doadores de sangue. *Rev Bras Anal Clin* 1991;23(4):117-8.
16. Castilho S, Silva ME, Lopes M, Souza R, Amorim L, Pecego MM, *et al.* Pesquisa de Hemoglobina S em doadores de sangue do Hemorio. *Bol Soc Bras Hematol Hemoter.* 1996;18:1
17. Lobo CLC, Bueno LM, Moura P, *et al.* Triagem neonatal para hemoglobinas no Rio de Janeiro, Brasil. *Panam. J. Public Health.* 2003;3(2/3):154-9.
18. Bookchin RM, Nagel RL. Molecular interaction of sickling hemoglobin. In: Abramson, H.; Bertles, J. F.; Wethers, DL. (eds.). *Sickle Cell Disease: diagnosis, management, education and research.* St. Louis: Mosby, 1973. p. 140-54.
19. Cooper, MR; Toole, JF. Sickle-cell trait: benign or malignant? *Ann. Intern. Med.* 1972;77(6):997-8.
20. Marra VL, Rugani MA, Lobo CL. Consenso brasileiro sobre atividades esportivas e militares e herança falciforme no Brasil - 2007 Cl. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2008;30(6):488-95.
21. Herrick, JB. Peculiar elongated and sickle-shaped red blood corpuscles in a case of severe anemia. *Arch Int Med.* 1910;20:586-98.

Avaliação: O tema abordado foi sugerido e avaliado pelo editor.

Recebido: 02/08/2010

Aceito: 04/08/2010

Hematologia/Hemoterapia – Diretora Geral do Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti – Hemorio, Rio de Janeiro-RJ – Brasil.

Correspondência: Clarisse Lobo
Rua Frei Caneca, 08 – Centro
20211-030 – Rio de Janeiro-RJ – Brasil
E-mail: diretoria@hemorio.rj.gov.br