FISIOPATOLOGIA E CUIDADOS À SAÚDE DE CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

Paula Andrade

Médica hematopediatra

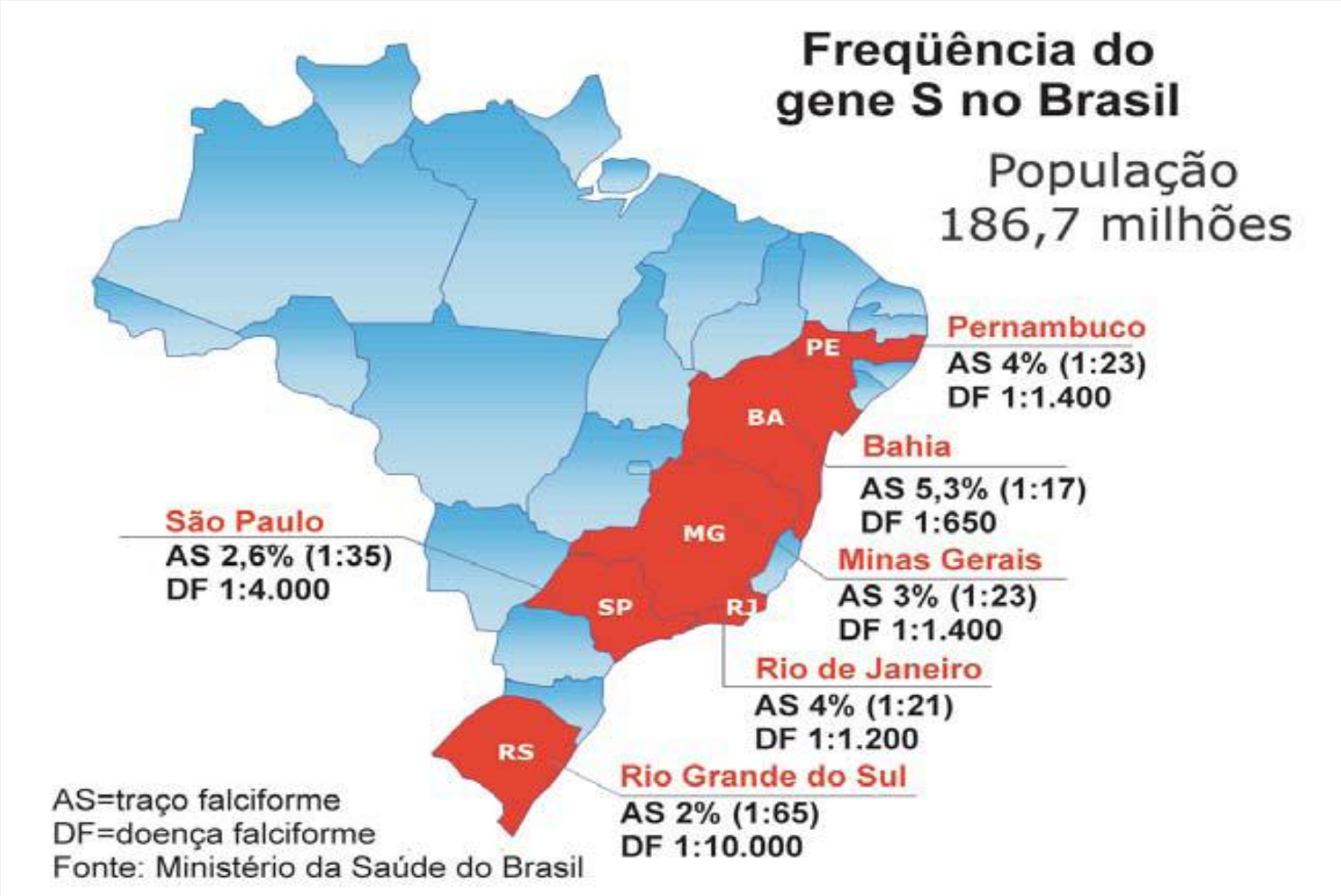
Salvador, 17/10/23

DOENÇA FALCIFORME

- Doença genética e hereditária
- Mais comum em indivíduos afrodescendentes
- Presente em todos os continentes
- Incidência de 1 para cada 630 nascidos vivos na Bahia
- Incidência em Salvador de 1 para 455 nascidos vivos
- Estimativa de 3.500 crianças nascidas com DF por ano no Brasil (PNTN)

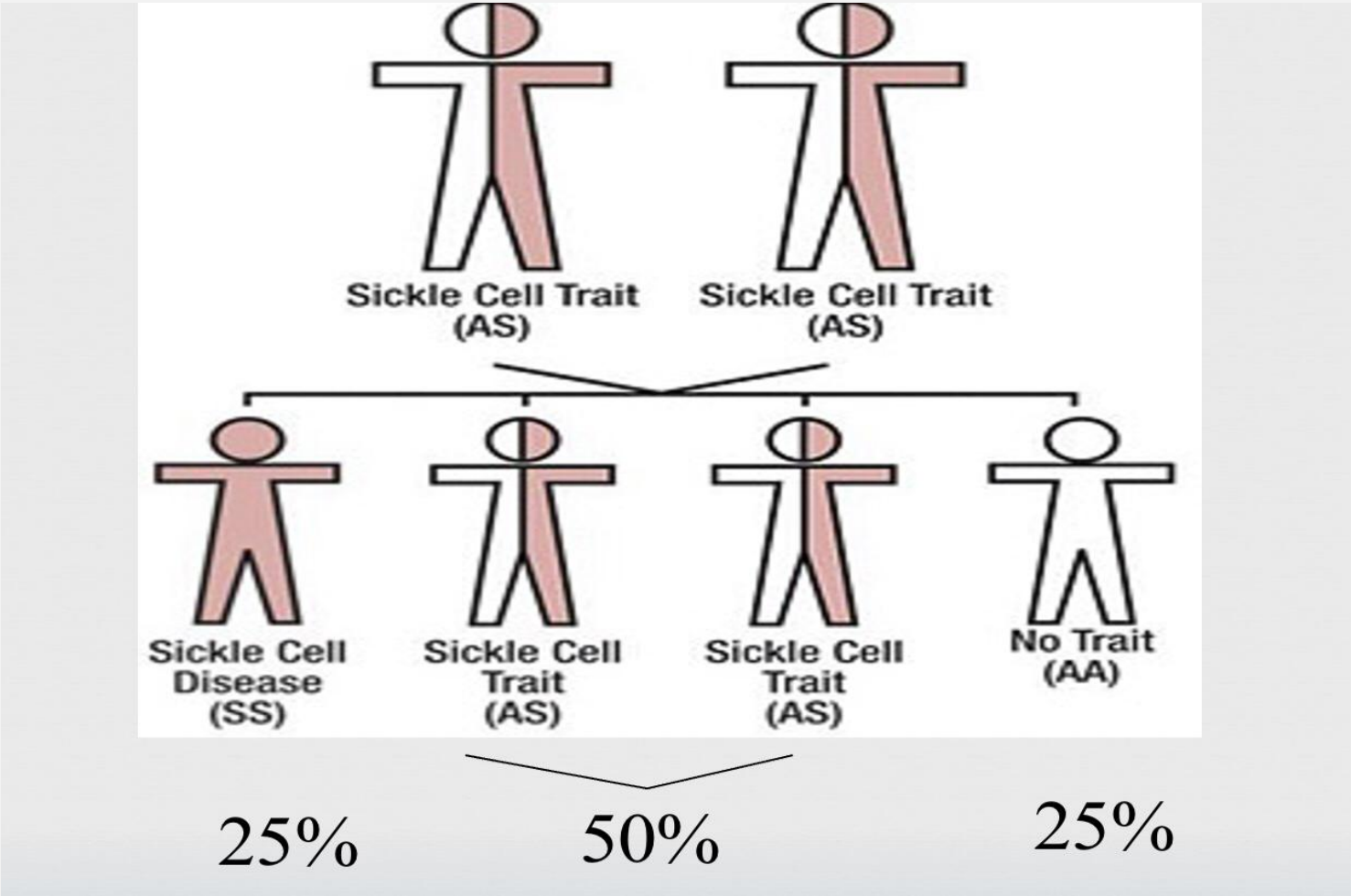
DOENÇA FALCIFORME

Doença falciforme no Brasil - Epidemiologia



DOENÇA FALCIFORME

Doença genética autossômica recessiva



DOENÇA FALCIFORME

Definição

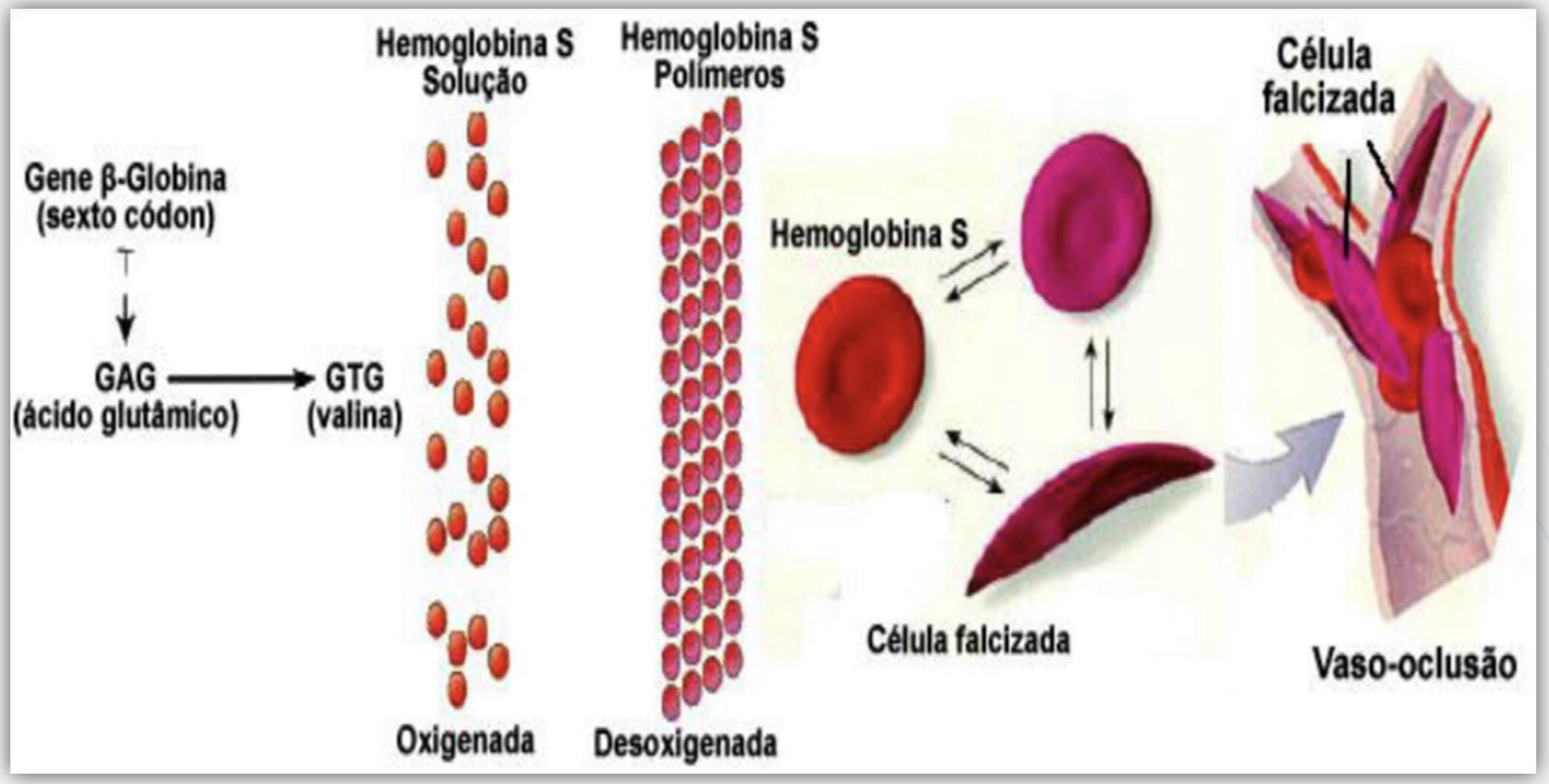
- Defeito da estrutura da hemoglobina (Hb) que transforma a Hb normal (HbA) em doente (HbS)

HbA → **HbS**

- Anemia Falciforme = SS (homozigoto)
- Doença Falciforme = SC, SD, Sβ talassemia (dupla heterozigose)
- A HbS quando polimerizada altera os glóbulos vermelhos do sangue, tornando-os parecidos com uma foice

DOENÇA FALCIFORME

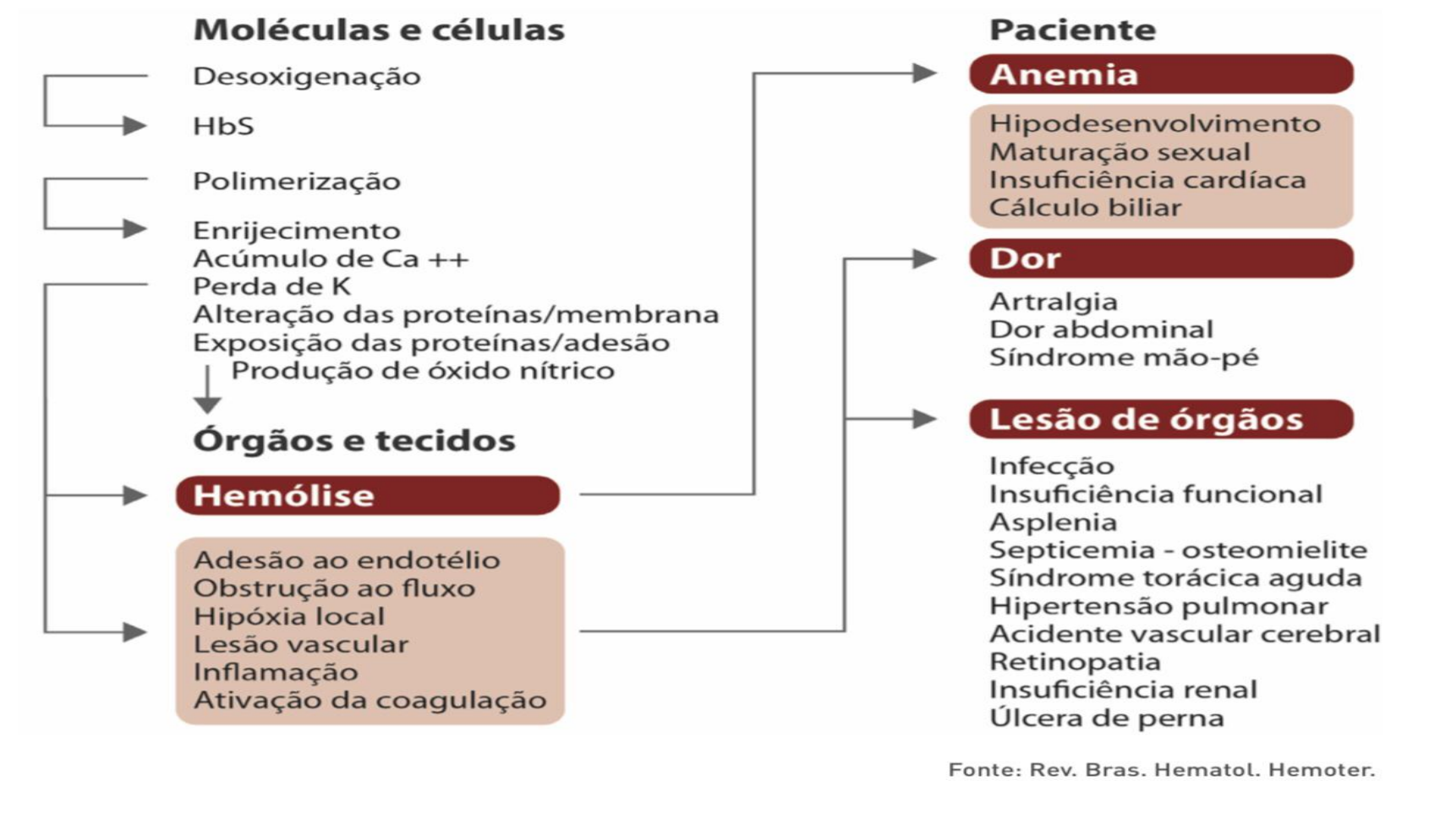
Definição



Fonte: Modificado de Steinberg;M H N Engl J Med, 1999

DOENÇA FALCIFORME

HEMOGLOBINA S



Fonte: Rev. Bras. Hematol. Hemoter.

TelessaúdeBA
FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

DOENÇA FALCIFORME

Diagnóstico

- Teste de triagem neonatal (2 amostras)
- Eletroforese de Hemoglobina (após os 6 meses)

Normal	SS	SC	AS
A1 > 95%	A1= 0	A1=0	A1 > S
A2 < 3,5 - 4%	S > 95%	S 37-50%	S < 50%
F < 1- 2%	A2 nl ou >	C 35-45%	A2 nl
	F nl ou >	A2 nl	F nl
		F nl	

Traço falciforme não é doença!

DOENÇA FALCIFORME

Manifestações clínicas: Hemólise → Anemia

- Geralmente surge a partir do 5º ao 6° mês de vida
- Palidez, icterícia, fraqueza
- Pode ocorrer retardo de crescimento e do ganho de peso
- Litíase de vias biliares
- Atraso na maturação sexual
- Insuficiência cardíaca

DOENÇA FALCIFORME

Manifestações clínicas - Vasoclusão

- Crises Álgicas
- Dactilite: Síndrome mão - pé
- Necrose avascular de cabeça de fêmur
- Sequestro esplênico/ Asplenia funcional
- Priapismo
- Infecções: pneumonia, sepse, osteomielite
- Síndrome torácica aguda
- Hipertensão pulmonar
- Acidente vascular cerebral
- Retinopatia
- Insuficiência renal
- Úlcera de perna

DOENÇA FALCIFORME

Crises álgicas

- Fatores desencadeantes: exposição ao frio, infecções, desidratação, hipóxia, stress físico ou emocional
- Principal causa de atendimento de emergência e internação
- Dactilite em lactentes: pode ser a primeira manifestação da doença
- Correção da desidratação e / ou manutenção da hidratação
- Analgesia de horário, e não só “se necessário”
- Repouso, calor local, massagem, terapias cognitivas
- O uso de opióides na emergência deve ser considerado

Dactilite

Fonte: A guide to sickle cell disease. Sickle cell trust

DOENÇA FALCIFORME

Infecções

- Baixa imunidade (asplenia funcional)
- Germes encapsulados (pneumonia/ STA, meningite)
- Samonella (osteomielite)
- Parvovírus B19 (crise aplástica)
- Potencial de evolução para choque séptico e óbito
- Em 24hs: se uma medida T≥38,5ºC ou duas medidas T≥37,8ºC → PROCURAR EMERGÊNCIA

DOENÇA FALCIFORME

Sequestro esplênico

- É o aprisionamento súbito de células sanguíneas no baço (aumento súbito das dimensões do baço)
- Redução da Hb em mais de 2 g/ dL
- Pode levar ao choque hipovolêmico e morte
- Atendimento de emergência
- Esplenectomia após o primeiro episódio “maior” em crianças maiores de 2 anos
- Transfusões repetidas em menores de 2 anos até esplenectomia

DOENÇA FALCIFORME

Outros eventos agudos

- **Síndrome Torácica Aguda- (STA):** infiltrado novo ao RX tórax + sintomas respiratórios: falta de ar, dor torácica e febre

- **Priapismo –** ereção peniana dolorosa devido a vaso-oclusão de corpos cavenosos. (>12 anos de idade)

- **Acidente vascular cerebral** acomete aproximadamente 6 a 12% dos pacientes. Déficits motores (hemiparesia),visuais,alterações da fala, convulsão

  Em < 10 anos – isquêmico e em adultos - hemorrágico

DOENÇA FALCIFORME

Tratamento Ambulatorial

- Profilaxia com Penicilina a partir do 3º mês de vida (Pen-ve-oral ou Benzetacil)
- Suplementação de ácido fólico
- Vacinas especiais
- Educação da família para o reconhecimento de acentuação da anemia, icterícia, aumento do baço, crise de dor, sintomas de infecção
- Seguimento periódico para avaliação clínica, determinar Hb basal, orientações
- Evitar suplementação de ferro desnecessária

DOENÇA FALCIFORME

Tratamento Ambulatorial

- Prevenção e tratamento das complicações agudas
- Monitoração das lesões crônicas de órgãos (USG ABD, ECO, Rx quadril, fundoscopia)
- Hidroxiureia
- Prevenção do AVC baseada em exame de Doppler Transcraniano - transfusões periódicas para manter HbS< 30% (a cada 3- 4 semanas)
- Quelação de Ferro
- Indicação de Transplante de Células- tronco Hematopoéticas

Novos tratamentos

- Crizanlizumab

Atua para evitar vaso-oclusão agindo na P-selectina, proteína de adesão celular

- Terapia gênica

Tecnologia/ferramenta CRISPR-CAS9 : edição genética

Inserção e expressão forçada da globina γ e o silenciamento de seu repressor, BCL11a nas células tronco do próprio paciente (em fase de testes clínicos)

Referências

- Manual de Eventos Agudos em Doença Falciforme (Ministério da Saúde)
- The Management of Sickle Cell Disease (NIH)
- www.hemoglobinopatias.com.br (Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto)
- Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Doença Falciforme (Ministério da Saúde, 2018)

Obrigada!

NÚCLEO TELESSAUDE BAHIA

Secretaria da Saúde, 4ª Avenida, 400, Centro Administrativo da Bahia/CAB, 1º andar - Salvador/BA. Tel.: 3115-9650

TelessaúdeBA | FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA | SUS | GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE