

ANEMIA FALCIFORME E ALTERAÇÕES CARDIOVASCULARES

Dyeila Hiriyumi Fukuoka¹, Bianca Arduíno Ferrari¹, Emily de Souza Seraphim¹
Adriana Piccinin²

¹Graduandos do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Sudoeste Paulista - UNIFSP
Avaré/SP; Endereço E-mail: dyefukuoka12@gmail.com

² Docente do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Sudoeste Paulista – UNIFSP -
Avaré/SP;

RESUMO

A anemia falciforme é uma doença genética caracterizada por uma mutação no cromossomo 11 que resulta na substituição do ácido glutâmico por valina, dando origem a complicações cardiovasculares em pessoas com hemoglobina S. O trabalho tem como principal objetivo a descrição das complicações da doença Anemia Falciforme, visando nas complicações cardiovasculares na população e na internalização dos cuidados escolares, através de uma revisão de literatura. A causa da doença é uma mutação (GAG->GTG) no gene da hemoglobina betaglobina, que resulta na formação de uma hemoglobina anormal chamada hemoglobina S (HbS). Essa mutação causa a substituição do ácido glutâmico por um intermediário na posição 6 da cadeia beta, resultando em uma modificação físico-química da molécula de hemoglobina. Em certas situações, essas moléculas podem polimerizar, causando o rompimento dos eritrócitos, e conseqüentemente uma menor média de vida das hemácias, fenômenos vaso-oclusivos e episódios de danos a órgãos. As crianças com doença falciforme apresentam muitos problemas cardiovasculares a longo prazo, portanto o diagnóstico precoce é de extrema importância para um tratamento adequado e melhoras na qualidade de vida. Dessa forma, torna-se necessário o investimento na promoção de campanhas para o reconhecimento precoce da doença, também no tratamento, e auxílio da sociedade alvo.

Palavras-chave: Anemia Falciforme. Doenças Cardiovasculares. Hemácias.

1. INTRODUÇÃO

A doença falciforme é um termo que abrange muitas hemoglobinopatias existentes no mundo, dos quais a anemia falciforme representa a maioria. No território brasileiro, estima-se que 60 a 100 mil pessoas sofram com a condição, principalmente em áreas densamente povoadas da África (GOMES *et al.*, 2019; TINÉ, 2019).

Historicamente, a doença teve origem no continente africano e foi trazida para o Brasil pelos negros escravizados, embora estados onde 1 em cada 13.500 recém-nascidos são diagnosticados com anemia falciforme, como Santa Catarina e Pará, possam ter sido afetados diretamente pelo menor número de negros no sul do país. No mesmo cenário, nos últimos tempos a incidência da doença falciforme pode ser de 1: 4.000 em São Paulo, 1 em 1.800 no Espírito Santo, 1 em 1.400 em Minas Gerais e

Goiás, 1 em 1.300 no Rio de Janeiro: e até 1:650 na Bahia (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014).

A progressão da doença inclui isquemia, infarto de órgãos e hemólise devido a falcização das hemácias, com sinais e sintomas de gravidade variável. Sendo complicações comuns em crianças (NOVELLI, GLADWIN, 2016).

As condições que alteram o estado de hidratação e oxigenação podem levar diretamente à crise falciforme, e as manifestações clínicas geralmente incluem dor no corpo, edema nos pés e nas mãos, palidez, icterícia, úlceras nos membros inferiores, acidente vascular encefálico e priapismo. Devido aos avanços nas terapias específicas, as taxas de morbimortalidade entre pacientes com doença falciforme diminuíram significativamente. À medida que esses pacientes envelhecem, os efeitos crônicos da anemia hemolítica e episódios de oclusão vascular levam a danos crônicos dos órgãos periféricos, dessa forma complicações cardiovasculares tornam-se a principal causa de morte (GLADWIN, 2016). Apesar dos avanços no tratamento, a mortalidade adulta continua elevada, mesmo em países desenvolvidos, onde a idade média é inferior a 50 anos (HAMMOUNDI *et al.*, 2020).

O objetivo deste trabalho foi descrever as complicações decorrentes da Anemia Falciforme, com ênfase na prevalência das complicações cardiovasculares nos indivíduos, e internalização dos cuidados escolares, utilizando revisão de literatura.

2. DESENVOLVIMENTO

A anemia falciforme é uma doença genética caracterizada por uma mutação no cromossomo 11 que leva à substituição do ácido glutâmico pela valina, que origina a hemoglobina S. Essa proteína altera o formato dos eritrócitos, dando-lhes o formato de foice, que além de causar bloqueio da microcirculação, torna as hemácias incapazes de transportar oxigênio, levando à isquemia e inflamação tecidual, causadora de crises dolorosas, e aumentando a suscetibilidade a infecções e até mesmo danos a órgãos (LÓPEZ *et al.*, 2020).

O termo "doença falciforme" é usado para se referir a mutações que ocorrem em indivíduos homozigotos, ou seja, hemoglobina SS (HbSS). Em alguns casos, as mutações da hemoglobina S podem combinar a outras anomalias genéticas, que também estão associadas a mutações da hemoglobina, podendo originar hemoglobinas D, hemoglobinas C, e casos de talassemia (Hb S/β^o-talassemia, Hb S/β⁺ talassemia, Hb S/talassemia). Assim, o traço falciforme (HbAS) e a doença falciforme também estão

associados à persistência genética da hemoglobina fetal (HbS/PHHF) (ROCHA *et al.*, 2021).

A disfunção diastólica é uma das alterações cardiovasculares mais frequentes descritas na doença falciforme, e a frequência desse item depende dos parâmetros ecocardiográficos usados para avaliação da função diastólica, da idade do paciente e das comorbidades associadas, que explicaram a função diastólica normal na população jovem portadores da doença. Dada a pouca idade (média de 26,5 anos), a ausência de comorbidades e o uso do Doppler tissular, sendo que a maior especificidade da doença falciforme advém da sua capacidade de medir o ritmo miocárdico, independente de alterações na pré-carga (VASCONCELOS *et al.*, 2015).

A função sistólica geralmente está preservada em pacientes com doença falciforme. No entanto, estudos demonstraram que pacientes com HbSS e HbSC.7 apresentaram uma proporção substancial de disfunção sistólica do ventrículo esquerdo baixa. Como sinal precoce de disfunção da atividade sistólica, o *Strain Longitudinal Global* do VE (SGL) mede a deformidade miocárdica, e seu valor crescente indica que condições basais alteraram a deformidade miocárdica como mecanismo compensatório. Ao analisar a associação SGL e medidas convencionais de função sistólica ventricular (FEVE e ESPAT) em avaliação de crianças com doença falciforme. Foi demonstrado que a consistência entre estas variantes foi assim analisada: as reduções associadas ao SGLVE e SGLVD e também a reduções na FEVE e no ESPAT. As diminuições no ESPAT refletiram as quedas da função sistólica do VD. Como a função sistólica VE geralmente está preservada em pacientes com doença falciforme, a ESPAT anormal pode indicar pressão pulmonar cronicamente elevada. Além disso, a hipertensão pulmonar e a disfunção diastólica do ventrículo direito afetam diretamente a SGLVD (ADJAGBA *et al.*, 2017).

No caso da criança, um diagnóstico precoce da doença falciforme pode significar um apoio adequado durante os primeiros meses de vida. À medida que a criança cresce, ela poderá receber cuidados de uma equipe multidisciplinar até que ela e sua família estejam prontas para o autocuidado. Nesse sentido, recomenda-se tomar algumas medidas preventivas para evitar a desidratação, como usar roupas adequadas ao clima, manter alta frequência de consumo de água e evitar atividades físicas de alta intensidade para reduzir a perda da demanda de oxigênio. A desidratação é um gatilho para convulsões nessa faixa etária na doença falciforme, isso porque crianças têm mais

água corpórea do que os adultos e precisam de mais água para excretar resíduos solúveis em água através dos rins (HOCKNENBERRY; WILSON, 2014).

Assim, manter-se hidratado é importante porque a desidratação provoca a falcização dos glóbulos vermelhos, o que aumenta o risco de bloqueios de vasos sanguíneos, o que pode causar dor, acidente vascular cerebral, insuficiência cardíaca, danos a órgãos, assim como a decorrência da prevalência de doenças cardiovasculares e um maior risco infantil. (COSTA et al., 2018).

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com base nos dados sobre a anemia falciforme e suas variações, consideramos que é uma doença hereditária crônica frequente, e que 5-6% da população é portadora de uma mutação no gene da hemoglobina S, o que cria graves problemas aos seus portadores, que são em sua maioria provenientes da população negra, o que atinge também grande parte da população branca devido à miscigenação. As crianças com doença falciforme sofrem de muitas anomalias prejudiciais a longo prazo, como disfunções cardiovasculares.

Portanto, o diagnóstico precoce é adequado, e tratamentos são indispensáveis para melhorar a qualidade de vida tanto da população adulta, como da infantil. Os sistemas de saúde devem investir em atividades que promovam a detecção precoce da doença, bem como o tratamento e apoio a população que sofre essa condição, principalmente de cuidados escolares que necessitam dessa supervisão, e alerta ao predomínio das doenças cardiovasculares, que continuam sendo um grande risco a sociedade.

4. REFERÊNCIAS

ADJAGBA, P.M. *et al.* Impact of Sick Cell Anaemia on Cardiac Chamber Size in the Pediatric Population. **Cardiol Young**. v. 27, n.5, p. 918-24, 2017.

COSTA, D.O. *et al.* Autocuidado de homens com priapismo e doença falciforme. **Rev Bras Enferm**. v. 71, n. 5, p. 2418-24, 2018.

GLADWIN, M.T. Cardiovascular Complications and Risk of Death in Sick cell Disease. **Lancet**, v.1, p. 1, 2016.

GOMES, I.L.V. *et al.* Doença falciforme: saberes e práticas do cuidado integral na Rede de Atenção à Saúde. **EdUece**, v. 1, p. 1, 2019.

HAMMOUNDI, N. *et al.* Cardiovascular Manifestations of Sickle Cell Disease. **Eur Heart J**, v. 41, n. 13, p. 1365-73, 2020.

HOCKENBERRY, M.J.; WILSON D. Wong Fundamentos da enfermagem pediátrica. **Elsevier**. v. 9, p.6, 2014.

LÓPEZ, *et al.* Caracterización de las complicaciones renales en pacientes con anemia de células falciformes. **Revista Chilena de Pediatría**, v. 91, n. 1, p. 51–57, 2020.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doença falciforme: hidroxiuréia: uso e acesso. Brasília. **Ministério da Saúde**; 2014.

NOVELLI, E.M.; GLADWIN, M.T. Crises in sickle cell disease. *Contemporary. Reviews in Critical Care Medicine*, v. 1, p. 1, 2016.

ROCHA, R. *et al.* O desconhecimento das mães sobre o traço e a doença falciforme: um estudo qualitativo. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 75, n. 1, p. 01-09, 2021.

TINÉ, L. Tratamento para doença falciforme está disponível no SUS. **MINISTÉRIO DA SAÚDE**, v. 1, p. 1, 2019.

VASCONCELOS, M.C. *et al.* Left Ventricular Remodeling in Patients with Sickle Cell Disease: Determinants Factors and Impact on Outcome. **Ann Hematol**. v. 94, n. 10, p. 1621-9, 2015.