

Doença falciforme e o teste do pezinho: implicações para a saúde pública

Sickle Cell Disease and newborn blood spot screening: public health implications

Meirelli Vieira Bruzeguini¹

Maria Carmen Viana¹

¹Universidade Federal do Espírito Santo. Vitória/ES, Brasil.

A triagem neonatal, popularmente conhecida como “teste do pezinho”, tornou-se obrigatória em todo o país em 1992. Em 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal foi criado pelo Ministério da Saúde, atingindo uma cobertura média nacional de 83,6% em 2015. O teste é uma ação preventiva que permite diagnosticar doenças genéticas e infecciosas assintomáticas no período neonatal, possibilitando a instituição do tratamento precoce específico e o acompanhamento dos casos¹.

No Brasil, estima-se que haja mais de 30 mil indivíduos com a doença falciforme e que sejam diagnosticados cerca de 2.500 recém-nascidos por ano, configurando-se na disfunção genética mais prevalente no país².

A doença falciforme caracteriza-se por uma alteração genética que resulta na produção da hemoglobina S (HbS). Situações de estresse oxidativo alteram a capacidade de deformabilidade e a plasticidade da hemácia, aumentando o risco de provocar fenômenos vaso-oclusivos responsáveis pelas manifestações clínicas da doença, como crises álgicas, síndromes torácicas, alterações esplênicas, manifestações osteoarticulares e hepatobiliares, complicações renais e cardiovasculares, além de processos infecciosos³.

Apesar de diversas particularidades que as distinguem e dos variados graus de gravidade, as diferentes formas de doença falciforme caracterizam-se por numerosas complicações que podem afetar todos os órgãos e sistemas, com expressiva mortalidade, redução da capacidade de trabalho e da expectativa de vida, enfatizando a necessidade de identificação e tratamento precoces^{4,5}.

Por ser uma doença inflamatória crônica, o acompanhamento regular em centros especializados feito por profissionais capacitados, o seguimento de protocolos clínicos, o acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, às intervenções educativas dos cuidadores e dos pacientes sobre a doença e o estímulo ao autocuidado são condicionantes indispensáveis para a redução da morbimortalidade por doença falciforme. Entretanto, para garantir o acesso ao tratamento a todas as pessoas acometidas, é necessário que sejam implantadas políticas públicas específicas para essa doença, que garantam um atendimento integral e coordenado, conforme as ações recomendadas pela Organização Mundial de Saúde⁶.

Apesar da elevada cobertura média nacional do Programa de Triagem Neonatal, quase um quinto dos nascidos vivos não são testados no Brasil, e essa porcentagem pode ser maior em regiões rurais ou municípios mais pobres. Estima-se que a taxa de mortalidade durante a infância entre os recém-nascidos não testados seja significativamente mais elevada do que entre os testados⁷.

A Organização das Nações Unidas (ONU) estabeleceu a data de 19 de junho como o Dia Mundial de Conscientização sobre a Doença Falciforme, com a perspectiva de sensibilizar, divulgar e informar a sociedade acerca de uma das doenças hereditárias que mais afeta negros em todo o mundo, sendo recomendada pela ONU, a implantação de programas de prevenção e controle de hemoglobinopatias com suporte de órgãos oficiais de saúde, treinamento profissional capacitado para diagnóstico, aconselhamento genético e clínico dos pacientes.

A redução da taxa de mortalidade infantil é possível quando se conhece melhor o cenário epidemiológico dos agravos prevalentes na população neonatal, pois viabiliza a adequação das políticas públicas concernentes à saúde da criança e reduz gastos desnecessários com serviços de alta complexidade⁸. Nessa perspectiva, a triagem neonatal tem o objetivo de detectar doenças graves, viabilizando o tratamento antes mesmo do aparecimento dos sintomas, prevenindo a incapacitação e o óbito. Ademais, a identificação precoce dos portadores de doenças geneticamente determinadas possibilita que o aconselhamento genético seja realizado. Nesse contexto, o seguimento rigoroso do calendário vacinal também é outro importante fator de redução da mortalidade infantil por infecções, pois as crianças com a doença falciforme têm um risco aumentado de 400 vezes em relação à população geral⁹. O transplante de medula óssea é o tratamento curativo existente, mas, apesar de ter sido recentemente incluído no rol de procedimentos cobertos pelo Sistema Único de Saúde (SUS), sua oferta é restrita devido à sua alta complexidade e custo e à reduzida disponibilidade de centros de tratamento que o realizem.

Existem poucas informações tabuladas e disponíveis acerca do impacto econômico ao SUS representado pelos cuidados hospitalares aos pacientes portadores da DF. Sabe-se que o indivíduo com a doença necessita de uma atenção à saúde especial, com procedimentos que vão desde a internação para cuidados de dores agudas emergenciais até a necessidade de procedimentos cirúrgicos, interferindo significativamente na qualidade de vida dos portadores¹⁰.

Desde modo, o diagnóstico precoce parece ter um importante papel na prevenção da morbimortalidade por doenças falciformes, confirmando a necessidade do fortalecimento do Programa de Triagem Neonatal para que haja uma cobertura mais ampla em todo o território nacional.

Os sistemas de saúde devem garantir as mais eficazes técnicas e procedimentos para melhorar a saúde da população, bem como minimizar as desigualdades na distribuição de recursos, de maneira a não permitir que alguns grupos estejam em desvantagem de forma sistemática, além da necessidade de melhorar a equidade na distribuição desses benefícios, com envolvimento das redes de atenção à saúde. É fundamental que todos os setores, no âmbito do SUS, sejam orientados levando em consideração as informações já estabelecidas sobre a doença, na tentativa de sensibilizar os responsáveis pela saúde pública deste país a reconhecerem que a doença como um problema de saúde pública de grande relevância e as implicações clínicas justificam essa preocupação especialmente pelos gastos envolvidos no tratamento de portadores sintomáticos e sobrevida dos doentes.

É importante enfatizar que a miscigenação, característica marcante da formação do povo brasileiro, fez com que o gene da doença falciforme se difundisse na população geral, de forma que o Brasil abriga milhões de portadores assintomáticos (heterozigotos) que desconhecem a sua condição de portadores do traço falcêmico e são privados de aconselhamento genético.

Assim, a doença falciforme, passível de detecção precoce, permeada por episódios agudos tratáveis e evitáveis, levando a sequelas por danos a tecidos e órgãos e cujo sintoma marcante e mais debilitante é a dor, deve ser considerada um importante problema de saúde pública, tanto pelo impacto na vida do indivíduo em termos de anos de vida saudáveis perdidos por incapacitação e mortalidade prematura, como na família e na sociedade, considerando os custos do tratamento e a perda de produtividade decorrentes da doença. Deste modo, a atenção das responsáveis pelos programas de saúde pública que abordam a doença nos diferentes setores deve ser voltada para a necessidade de prevenção, pesquisa, detecção precoce, tratamento e reabilitação das crianças portadoras da doença falciforme.

REFERÊNCIAS |

1. Leão LL, Aguiar MJB. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. *J Pediatr (Rio J)*. 2008; 84(4 Supl. 0):S80-S90.
2. Lervolino LG, Baldin PEA, Picado SM, Calil KB, Viel AA, Campos LAF. Prevalence of sickle cell disease and sickle cell trait in national neonatal screening studies. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2011; 33(1):49-54
3. Piel FB, Steinberg MH, Rees DC. Sickle cell disease. *N Engl J Med*. 2017; 376(16):1561-73.
4. Fernandes AP, Januário JN, Cangussu CB, Macedo DL, Viana MB. Mortality of children with sickle cell disease: a population study. *J Pediatr (Rio J)*. 2010; 86(4):279-84.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado. Brasília: Ministério da Saúde; 2015.
6. Organização Mundial da Saúde. The world health report 2006: working together for health. Genebra: OMS; 2006 [acesso em 10 mar 2018]. Disponível em: URL: <<http://www.who.int/whr/2006/en>>.
7. Bruzeguini MV. Causas de mortalidade por doença falciforme no estado do Espírito Santo no período de 2001 a 2013. Vitória. Dissertação [Mestrado em Medicina]. – Universidade Federal do Espírito Santo; 2016.
8. Mendes LC, Santos TT, Bringel FA. Evolução do programa de triagem neonatal no estado do Tocantins. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2013; 57(2):112-9.
9. Fundação Oswaldo Cruz [Internet]. Doença falciforme: faixa etária para transplante de medula é ampliada [acesso em 05 maio 2018]. Disponível em: URL: <<https://portal.fiocruz.br/noticia/doenca-falciforme-faixa-etaria-para-transplante-de-medula-e-ampliada>>.
10. Martins MMF, Teixeira MCP. Análise dos gastos das internações hospitalares por anemia falciforme no estado da Bahia. *Cad Saúde Colet*. 2017; 25(1):24-30.