



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
DEPARTAMENTO DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA
COORDENAÇÃO GERAL DE SANGUE E HEMODERIVADOS

NOTA TÉCNICA N.º 035/2011/CGSH/DAE/SAS/MS

Assunto: Inserção da Eletroforese de Hemoglobina nos Exames de Pré Natal – Rede Cegonha

A Doença Falciforme é uma das doenças hereditárias mais comuns no mundo. A causa da doença é uma mutação no gene que produz a hemoglobina **A** originando outra mutante denominada hemoglobina **S**, que é uma herança recessiva. Existem outras hemoglobinas mutantes como, por exemplo: C, D, E, etc., que em par com a S constituem-se num grupo denominado de Doença Falciforme: Anemia Falciforme (HbSS), S/Beta Talassemia (S/ β Tal.), as doenças SC, SD, SE e outras mais raras. Apesar das particularidades que distinguem as Doenças Falciformes e de graus variados de gravidade, todas essas doenças têm manifestações clínicas e hematológicas semelhantes.

Dentre as Doenças Falciformes a de maior significado clínico é a Anemia Falciforme determinada pela presença da Hb S em homozigose (**HbSS**), ou seja, a criança recebe de cada um dos pais um gene para hemoglobina **S**.

A presença de apenas um gene para hemoglobina S, combinado com outro gene para hemoglobina **A** possui um padrão genético **AS** (heterozigose) que não produz manifestações da doença e é identificado como “Portador do Traço Falciforme”.

Essa mutação teve origem no continente africano e pode ser encontrada em várias populações de diversas partes do mundo. Apresenta altas incidências na África, Arábia Saudita e Índia. No Brasil, devido ao grande contingente da população africana desenraizada de seus países e trazidas para o trabalho escravo, a Doença Falciforme faz parte de um grupo de doenças e agravos relevantes que afetam a população negra. Por esta razão, a Doença Falciforme foi incluída nas ações da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da População Negra, e tem

como subsídio o Regulamento do SUS a Portaria GM/MS Nº 2048 nos artigos 187 e 188 de 23 de setembro de 2010, que define as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal apresentam a magnitude da questão de saúde pública a ser enfrentada no Brasil sobre a proporção de nascidos vivos diagnosticados com Doença e Traço Falciforme. Sendo a incidência para a doença de 1:1000 e de 1:35 para o traço.

Proporção de nascidos vivos com Doença Falciforme em alguns dos Estados que realizam o teste de triagem neonatal: (dados dos programas estaduais de triagem neonatal)

DOENÇA FALCIFORME	
Estados	Proporção de Nascidos Vivos/Ano
Bahia	1: 650
Rio de Janeiro	1: 1200
Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais e Goiás	1: 1400
Espírito Santo	1: 1800
São Paulo	1: 4000
Mato Grosso do sul	1: 5850
Rio Grande do Sul	1: 11000
Santa Catarina e Paraná	1: 13500

Proporção de nascidos vivos com Traço Falciforme em alguns Estados que já realizam a triagem neonatal: (dados dos programas estaduais de triagem neonatal)

TRAÇO FALCIFORME	
Estados	Proporção de Nascidos Vivos/Ano
Bahia	1:17
Rio de Janeiro	1:21
Pernambuco, Maranhão	1:23
Espírito Santo, Goiás	1:25
Minas Gerais	1:30
São Paulo	1:35
Rio Grande do Sul	1:65

Esses dados refletem a necessidade de reorganização, estruturação e qualificação da rede de assistência para atender a esta demanda.

É importante lembrar que o estado heterozigoto (Hb AS) denominado “**Traço Falciforme**” não acarreta nenhuma sintomatologia clínica e só tem importância para orientação genética, que deve ser prestado na atenção básica por equipe qualificada.

Estudos realizados mostram que existem mulheres com a doença que chegam à idade reprodutiva sem diagnóstico, e dados disponíveis no Banco Mundial relatam que a taxa de letalidade em gestantes não cuidadas está entre 20 e 50%, enquanto que, se cuidadas, essa taxa é reduzida para 2%. A letalidade fetal chega a 50%.

A gestação na doença falciforme está associada a um aumento de complicações clínicas materno-fetais. A gravidez pode agravar a doença com piora da anemia e aumento da frequência e gravidade das crises algicas e infecções. A doença pode interferir na evolução normal da gestação, ocorrendo riscos significativamente maiores de morte nas grávidas com a doença quando comparadas com as mulheres saudáveis. O aumento das oportunidades de prevenção e intervenção está relacionado com o entendimento da doença pela paciente, as condições médicas oferecidas no pré-natal e durante o parto, a previsibilidade das complicações relacionadas à gravidez e sua correta abordagem precoce. Os riscos materno-fetais incluem aumento das crises vaso-oclusivas no pré e pós-parto, infecções do trato urinário, complicações pulmonares, anemia, pré-eclâmpsia e óbito. Nas complicações fetais observam-se partos pré-termo, restrição do crescimento intrauterino devido a vaso-oclusão placentária, sofrimento fetal durante o trabalho de parto e no parto, além de elevação da taxa de mortalidade perinatal. (Manual de Educação em Saúde, Volume 1, Autocuidado na Doença Falciforme do Ministério da Saúde).

Quanto mais precoce o diagnóstico da doença falciforme e o estabelecimento da atenção integral a estas pessoas, maior a possibilidade de longevidade com qualidade de vida. Entretanto, no país a triagem neonatal é muito recente, tendo sido instituída em 2001 e ainda não implantada em nove estados. Em muitos estados a cobertura da triagem neonatal ainda está abaixo de 90% (dados do programa nacional de triagem neonatal). Por estes dados podemos concluir que temos muitas mulheres em idade reprodutiva com a doença, mas ainda, sem o diagnóstico firmado.

O alto grau de miscigenação da população brasileira sinaliza a necessidade de divulgação, informação e disponibilidade de exames para doença falciforme evitando que pessoas cheguem ao óbito sem usufruir dos cuidados mundialmente preconizados e que tem cada dia mais, elevado a vida média com qualidade destas pessoas.

Diante do exposto, sugerimos que o exame para detecção de doença falciforme faça parte do rol de exames do pré-natal. E no caso de serem diagnosticadas com a doença, as gestantes serem encaminhadas para pré-natal de alto risco, recebendo orientação e informação com todos os detalhes da sua condição genética.

A doença falciforme é diagnosticada pelo exame de **Eletroforese de hemoglobina em pH alcalino**, que está inserido na tabela SUS, ao custo ambulatorial de R\$ 5,41 e disponível para solicitação na atenção básica.

O diagnóstico no programa de pré-natal, uma rede organizada tendo a Atenção Básica como suporte e a garantia do sistema de referência, poderão promover grande impacto no perfil de morbimortalidade e qualidade de vida para as gestantes tratadas adequadamente.

Brasília, 28 de junho de 2011.

GUILHERME GENOVEZ
Coordenador Geral de Sangue e Hemoderivados