



---

**EDITORIAL**

---

## ***Doença falciforme: um grave e desconhecido problema de saúde pública no Brasil***

*Sickle cell disease: a serious and unknown problem of public health in Brazil*

**Lúcia Mariano da Rocha Silla\***

As hemoglobinopatias constituem uma das principais e mais freqüentes doenças genéticas que acometem seres humanos e, dentre elas, a anemia falciforme é a forma mais freqüente no Brasil. Apesar de sua prevalência ser maior em pessoas da raça negra, estudos populacionais têm demonstrado a crescente presença de Hemoglobina S (HbS) em indivíduos caucasóides. Na infância, a anemia falciforme (homosigose da HbS) tem sido associada com alta morbidade e mortalidade devido a crises de infarto ósseo, sepse bacteriana, seqüestração esplênica e síndrome torácica aguda, além dos efeitos deletérios da anemia no desenvolvimento fisiológico e intelectual do indivíduo. O diagnóstico precoce tem demonstrado significativo impacto na morbidade e mortalidade dos pacientes, pois permite (1) introduzir precocemente os recém-nascidos afetados em programas de assistência médica específica; (2) educar os pais a identificar os primeiros sinais e sintomas das complicações de risco e como proceder para procurar a intervenção médica apropriada; (3) iniciar precocemente a profilaxia contra infecções pneumocócicas, uma das principais causas de mortalidade nesses pacientes<sup>1</sup>; (4) determinar o risco de outras complicações graves como o acidente vascular cerebral e instituir tratamento precoce correspondente<sup>2</sup>; e (5) realizar aconselhamento genético. Em países onde o *screening* neonatal para hemoglobinopatias foi instituído, tem se demonstrado que o acompanhamento dessas crianças em centros especializados pode reduzir a

mortalidade por infecções pneumocócicas de 40% para 10%<sup>1,3</sup> e a mortalidade geral de 8% para 1,8%<sup>4</sup>.

No Brasil, os dados oficiais sobre a prevalência de doença falciforme (homozigotos e heterozigotos) apontam para uma freqüência expressiva<sup>5</sup>, mas são provavelmente inexatos por serem baseados em poucos estudos regionais de prevalência, realizados em populações selecionadas<sup>6-8</sup>. Além disso, existe um desconhecimento não só das conseqüências como até mesmo da existência dessa doença por parte da população em geral, sobretudo a mais afetada, assim como uma razoável desinformação no

---

***Veja artigo relacionado na página 167***

---

meio médico. O artigo de Bandeira et al., publicado nesta edição, sobre os resultados de triagem neonatal para hemoglobinopatias, é oportuno e de extrema relevância. A ocorrência de um indivíduo portador do gene para hemoglobina S em cada 20 nascimentos, como demonstra este estudo, é alarmante e reforça a urgente necessidade de um estudo populacional mais abrangente, assim como criação de centros de referência especializados para o manejo dos indivíduos homozigotos. A crença de que uma prevalência significativa seja apenas encontrada em Estados do Norte e Nordeste do Brasil, onde predomina a população negra do país, está por ser desmentida, já que dados recentemente compilados por Neto et al.<sup>9</sup>, estudando uma população selecionada em um programa privado de *screening* neonatal para hemoglobinopatias, mostraram uma incidência de um indivíduo afetado para cada 71 testados. Considerando-se que a população do Rio Grande do Sul é predominantemente caucasóide, e que o teste foi apenas realizado em indivíduos com poder aquisitivo para tal, é provável que esta estimativa esteja aquém da realidade na população geral. Tal fato parece ser confirmado pelos resultados preliminares obtidos em estudo semelhante,

---

\* Chefe do Serviço de Hematologia e Transplante de Medula Óssea do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Regente da Disciplina de Hematologia, Departamento de Medicina Interna, Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

atualmente em andamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre por Daudt et al.<sup>10</sup>, que visa a examinar a presença de hemoglobinopatias em nascimentos consecutivos em pacientes do Sistema Único de Saúde (SUS) ocorridos na Unidade de Obstetrícia daquele hospital. Dos 333 neonatos já testados, 6 são portadores de Hemoglobina S, representando um para cada 55 nascimentos.

Finalmente, nos Estados Unidos, a incidência de galactosemia, fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, testes obrigatórios no Brasil, é de 1/74103, 1/22474 e 1/3849 nascimentos, respectivamente, e o *screening* para hemoglobinopatias, obrigatório em 40 estados norte-americanos, mostrou uma incidência de doença falciforme de 1/951 nascimentos<sup>4</sup>. A julgar pelas frequências reportadas pelos estudos brasileiros já referidos, a incidência de doença falciforme no Brasil é significativamente maior, o que reforça a relevância da publicação de trabalhos como o de Bandeira et al., que sugerem a importância de medidas urgentes no sentido do estabelecimento da obrigatoriedade do *screening* neonatal para hemoglobinopatias no Brasil. Apenas a abrangência de tal esforço (1) nos permitirá ter uma avaliação da real incidência da doença falciforme no Brasil; (2) trará subsídios suficientemente eloqüentes para a criação de centros médicos especializados; e (3) permitirá medidas concretas e eficazes de prevenção e tratamento dos doentes e aconselhamento genético deste enorme contingente de pessoas afetadas.

### Referências bibliográficas

1. Gaston MH, Verter JL, Woods G et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia: a randomized trial. *N Engl J Med* 1986;314:1593-9.
2. Adams R, McKie V, Nichols F, Carl E et al. The use of transcranial ultrasonography to predict stroke in sickle cell disease. *N Engl J Med* 1992; 326:605-10.
3. Pegelow CH, Armstrong FD, Light S, et al. Experience with the use of prophylactic penicillin in children with sickle cell anemia. *J Pediatr* 1991; 118:736-8.
4. Vichinsky E, Hurst D, Earles A, et al. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. *Pediatrics* 1988; 81:749-55.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Departamento de Assistência e Promoção à Saúde. Coordenação de Sangue e Hemoderivados. Programa de Anemia Falciforme (Portaria 951 MS) Brasília; 1996.p13.
6. Naoum PC. Hemoglobinopatias no Brasil. *Bol Soc Bras Hematol Hemoter* 1986; 8:180-90.
7. Salzano FM, Tondo CV. Incidence, effects and management of sickle cell disease in Brazil. *Am J Pediatr Hematol Oncol* 1985; 7:240-44.
8. Zago MA, Costa EF. Hereditary hemoglobin disorders in Brazil. *Trans R Soc Trop Med Hyg* 1985; 79:385-8.
9. Neto EC, Portal L, Rubim R. Voluntary screening for Hemoglobins in South Brazil, Centro Triagem Neonatal e Laboratório Nobel RIE, Porto Alegre, RS, Brasil (comunicação pessoal, manuscrito em preparação).
10. Daudt L, Zechmeister D, Neto EC, et al. Triagem Neonatal para hemoglobinopatias em Porto Alegre: Prevalência e impacto na Saúde: Dados preliminares. Submetido à apresentação na 19ª Semana de Iniciação Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 1999.