

# IMPORTANCIA DA ORIENTAÇÃO PARA FAMÍLIAS DE PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIAS IDENTIFICADAS EM PROGRAMAS DE DIAGNÓSTICO NEONATAL<sup>?</sup>

Fátima Adriana Mendes Siqueira<sup>1</sup>

Luciane Storti de Melo<sup>2</sup>

Agnes Cristina Fett-Conte<sup>3</sup>

Claudia R. Bonini-Domingos<sup>4</sup>.

## Resumo

As hemoglobinopatias são classificadas como as doenças genéticas de maior prevalência na população brasileira, e a anemia falciforme, sua forma mais freqüente. As anemias hereditárias afetam o coletivo, e requerem ações de promoção, prevenção e assistência. Em um programa piloto de triagem de hemoglobinopatias foram analisadas 6.055 amostras de sangue de neonatos no período de 1997 a 2002. Dentre os indivíduos que apresentaram alteração de hemoglobinas, e que foram comunicados, 138 famílias compareceram ao ambulatório, para confirmação dos resultados obtidos na triagem neonatal, e aconselhamento genético-educacional específico. Com o fluxograma estabelecido pelo programa foi possível a análise dos pais e outros familiares da criança portadora, oferecendo-lhes informações gerais sobre a doença, permitindo inclusive o diagnóstico de outros doentes. Destaca-se, portanto a importância de efetivação de modelos educacionais como o proposto neste projeto para minimizar os efeitos da doença.

**Palavras chave:** Triagem neonatal: hemoglobinopatias, orientação familiar.

---

<sup>?</sup> *Este trabalho foi realizado no Laboratório de Hemoglobinas e Genética das Doenças Hematológicas da UNESP e Ambulatório de Genética da FAMERP.*

<sup>1</sup> Professora Doutora – Universidade Paulista – UNIP – Campus JK. São José do Rio Preto, SP

<sup>2</sup> Mestre Doutoranda – Programa de Pós-Graduação em Genética – Unesp – Campus de São José do Rio Preto, SP

<sup>3</sup> - Professora Doutora - Serviço de Genética – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP.

<sup>4</sup> – Professora Doutora - Laboratório de Hemoglobinas e Genética das Doenças Hematológicas - Unesp - Campus de São José do Rio Preto, SP. bonini@ibilce.unesp.br.

## **Introdução**

No Brasil 85% dos doentes falciformes têm baixa escolaridade, situação que reflete em suas vidas quando adultos. Não ingressam no mercado de trabalho, e os poucos que o conseguem, estão em atividades operacionais, que requerem esforço físico, incompatível com a doença (KIKUCHI, 1999). Pesquisa realizada, com doentes cadastrados na Associação de Anemia Falciforme do Estado de São Paulo, revela que apenas 30% deles foram diagnosticados antes dos cinco anos de idade, fato devido a pouca ênfase dada a esta doença nos centros de formação médica. “Dessa forma a doença genética de maior prevalência na população brasileira fica despercebida, resultando em diagnósticos incorretos, e alta morbi-mortalidade” (KIKUCHI, 1999).

As anemias hereditárias afetam a população de modo geral, por isso requerem ações de promoção, prevenção e assistência, desencadeadas através do poder público governamental. Uma ação de alcance coletivo é o diagnóstico neonatal, e o programa de triagem neonatal proposto pelo Ministério da Saúde, sugere cuidados preventivos para algumas doenças metabólicas e hereditárias, dentre elas as hemoglobinopatias (JANUARIO, 1998; BONINI-DOMINGOS & SIQUEIRA, 2000; BRASIL, 2001).

O aconselhamento genético para hemoglobinopatias tem como objetivo informar os resultados dos testes e seu significado, corrigir concepções errôneas sobre a doença, informar sobre os riscos de ocorrência ou de recorrência, dar apoio psicoterapêutico, diminuindo sentimentos como ansiedade e culpa, e encaminhar os afetados para o acompanhamento clínico necessário (RAMALHO et al., 2002).

Com o objetivo de elaborar um modelo de atendimento ambulatorial para famílias com hemoglobinopatias com material educativo para ser utilizado no aconselhamento genético utilizou-se um estudo de triagem de hemoglobinopatias desenvolvido ao longo de seis anos por Universidades do Estado de São Paulo.

## **Material e Métodos**

Em um programa de triagem neonatal de hemoglobinopatias realizado pelo LHGDH-UNESP-IBILCE e FAMERP foram analisadas 6.055 amostras de sangue no período de seis anos, compreendido entre os anos de 1997 e 2002.

Dentre os indivíduos que apresentaram alteração de hemoglobinas, nos testes de triagem e que foram devidamente comunicados pela equipe multiprofissional, 138 famílias compareceram para as reuniões de esclarecimento diagnóstico, onde após o reteste para confirmação dos resultados da triagem neonatal, realizou-se o aconselhamento genético-educacional específico. Foram utilizados folhetos educacionais para a informação sobre a doença e forma de herança, desenhados especificamente para cada caso. Trabalho psicológico e de assistência social em sala de espera também foram realizados pela equipe.

## **Resultados e Discussão**

O atendimento global dos portadores de hemoglobinopatias identificadas na triagem neonatal possibilitou a análise dos pais e outros familiares da criança, oferecendo-lhes informações gerais sobre a doença, como identificar os primeiros sintomas e o risco do nascimento de doentes ou mesmo de heterozigotos. Observou-se um interesse crescente das famílias, através do comparecimento às sessões de aconselhamento, com adesão de outros familiares que desejavam fazer os testes, permitindo inclusive o diagnóstico de outros doentes, com tratamento adequado na família.

O uso do material ilustrativo referente as hemoglobinopatias envolveram orientações quanto à doença e traço, herança genética, sintomas mais freqüentes, características do tratamento, orientação quanto a aspectos psicossociais da criança, facilitando o acompanhamento do paciente perante o trabalho de acompanhamento e aconselhamento, e absorção das informações pelos familiares. Servem também de material de apoio para s profissionais da saúde que trabalham com a criança.

Os modelos utilizados podem servir de apoio para outros centros e destacam a importância da orientação genética dos familiares na absorção do conhecimento sobre a doença e conscientização da condição dos doentes, para

um suporte adequado, conforme descrito e realizado em Minas Gerais por Januário (1998).

Kikuchi (1999) trabalhando com comunidades destaca a importância do processo educacional das comunidades e seus líderes, em especial com cartilhas e aulas expositivas, como as aqui apresentadas e que utilizaram essa referência como base para o desenvolvimento do material didático.

Atualmente o Programa Nacional de Triagem Neonatal, possibilita a implantação de capacitações e equipe multiprofissional para o atendimento global do hemoglobinopata, minimizando a ansiedade do resultado de um exame de afecção genética.

## **Conclusão**

No Brasil, devido ao alto grau de miscigenação, a diversidade e distribuição das hemoglobinopatias variam de uma região para outra, sendo as formas mais frequentes os heterozigotos para hemoglobinas S e C, e as talassemias alfa e beta. Destaca-se, portanto a importância de efetivação de modelos educacionais como o proposto neste trabalho para minimizar os efeitos da doença.

## **Referências bibliográficas**

- BONINI-DOMINGOS, C.R.; SIQUEIRA, F.A.M. Diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias. **NewsLab**, v.42, p.70-76, 2000.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria da Saúde, nº822, 6 de junho de 2001. Brasília, 2001
- JANUÁRIO, J.N. Programa de triagem neonatal apresenta primeiros resultados. **Jornal Hemominas**, v.8, n.37, p. 5-6, 1998.
- KIKUCHI, B.A. Anemia Falciforme – manual para agentes de educação e saúde. Ed. Health, 80p. 1999.
- RAMALHO, A.S.; MAGNA, L.A.; PAIVA e SILVA, R.B. A portaria MS nº 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. **Rev. Bras. Hematol. Hemot.**, v.224, n.4, p. 244-250, 2002.

## **The importance of Counseling for hemoglobinopathies carriers families identified in newborn screening programs**

### **Abstract**

Hemoglobinopathies have been identified as the most common genetic diseases in the Brazilian population, with sickle cell anemia its most frequent type. Hereditary anemias affect the population and thus promotion, prevention and assistance programs are required. In a hemoglobinopathy screening program pilot 6,055 blood samples were analyzed in the period from 1997 to 2002. Among the individuals who presented with and informed, 138 families attended the outpatient's clinic. After the confirm the results, specific genetic-educational counseling was given. Using a flowchart established by the program, an analysis of the parents and other family members of the carrier were possible and general information about the disease was offered. Was possible the identification of other carriers, who previously had not been diagnosed or treated. In Brazil, owing to the great degree of miscegenation, the diversity and distribution of hemoglobinopathies varies from region to region. Therefore the importance of the use of educational models as a proposal in this project to minimize the effects of the disease must be emphasized.

**Key words:** newborn screening; hemoglobinopathies; family counseling.