



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PAIS E DOENTES COM
HEMOGLOBINOPATIAS

www.appdh.org.pt

drepanocitose:



cuidados para uma saúde estável
na Drepanocitose



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PAIS E DOENTES COM
HEMOGLOBINOPATIAS

www.appdh.org.pt

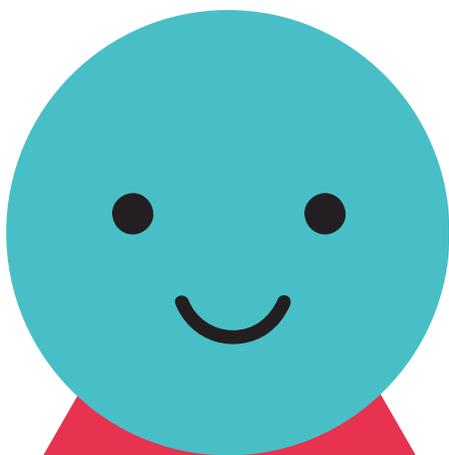


DREPA
COMUNIDADE

www.drepacomunidade.pt

Porquê falar desta doença?

A publicação inicial desta brochura surgiu pela necessidade verificada na Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias (APPDH) de responder de forma simples, clara e esclarecida às constantes perguntas que nos foram sendo colocadas, ao longo dos anos, não só pelos próprios doentes, mas também pelos seus pais e/ou cuidadores. Passados alguns anos, atualizamos o conteúdo com mais informação, abrangendo um público mais generalizado. Procuramos explicar de maneira simplificada e com algumas ilustrações a razão pela qual têm esta doença (Drepanocitose ou Anemia Falciforme) e os porquês das suas limitações diárias em comparação com outras crianças, jovens e adultos com quem brincam, estudam, trabalham ou se divertem.



O que é a Drepanocitose?

Também conhecida como Anemia de Células Falciformes, Anemia Falciforme ou Doença Falciforme, a Drepanocitose é uma doença genética do sangue que é caracterizada pela produção de uma forma diferente da hemoglobina, a proteína presente nos glóbulos vermelhos que é responsável pelo transporte de oxigênio dos pulmões para o resto do corpo. A forma normal é a Hb A, na Drepanocitose está presente a Hb S.

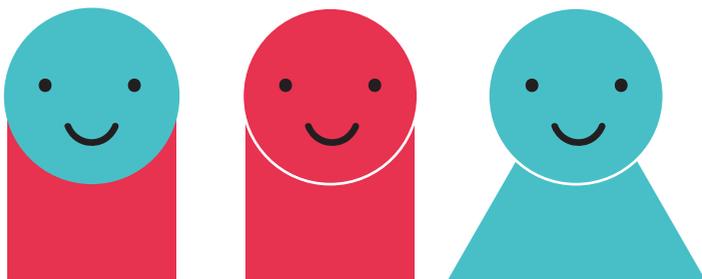
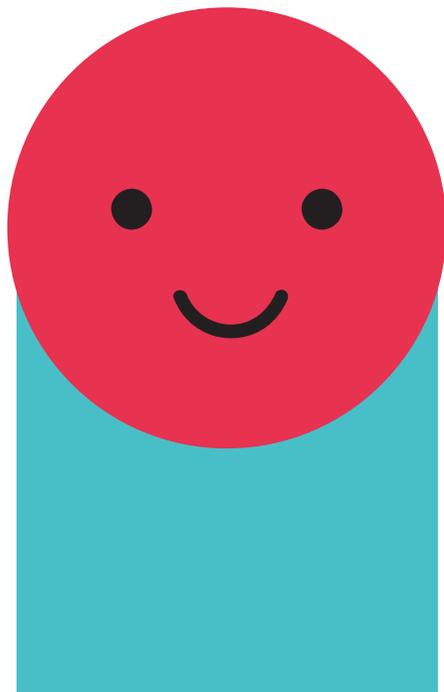
Nas pessoas saudáveis, os glóbulos vermelhos têm uma forma arredondada, como se fossem “donuts”. No sangue das pessoas que têm Drepanocitose, circulam menos glóbulos vermelhos normais e há uma quantidade maior de glóbulos vermelhos diferentes, com a forma de uma foice (falciforme) ou meia lua, que são menos eficazes no transporte do oxigênio no organismo e têm dificuldade em atravessar os vasos sanguíneos mais pequenos; assim,

os órgãos do corpo humano destes doentes recebem menos oxigênio. A Drepanocitose tem um grande impacto na saúde e no bem-estar dos doentes, causando crises de dores agudas e habitualmente intensas, de localização variável e frequência e duração imprevisíveis, descritas como ‘facadas’, ‘perfurações’, ‘pancadas’, ‘dores torturantes’ ou ‘insuportáveis’, principalmente nas articulações, ossos e órgãos. Às vezes, as dores são tão fortes que as pessoas precisam de ir para o hospital.

Esta doença está associada a outras complicações, tais como anemia crónica, infeções frequentes, atraso no crescimento e desenvolvimento, problemas cardíacos e respiratórios, entre outros. A dor recorrente e as complicações provocadas pela doença podem interferir com muitos aspetos da vida do doente, incluindo a educação, o emprego e o desenvolvimento psicossocial.

É uma doença rara que afeta cerca de 7 milhões de pessoas em todo o mundo. Na Europa, afeta cerca de 50.000 pessoas e, em Portugal, há mais de 1000 doentes com Drepanocitose. Esta doença é mais comum em pessoas cujos antepassados são originários da África, Caraíbas, Mediterrâneo, Índia, Paquistão, Sul/Sudeste Asiático e Médio Oriente. Em Portugal, a doença está espalhada por todo o país, mas o centro e o sul do País registam um maior número de doentes.

A esperança média de vida nos países desenvolvidos varia entre os 40 e 60 anos, mas já há doentes com mais de 90 anos.



O que causa a doença e o traço falciforme?

A Drepanocitose é uma doença de origem genética (ou seja, não é contagiosa), que pode ser transmitida aos filhos quando o pai e a mãe são portadores de um determinado gene diferente, ou seja mutado. Os genes são os códigos no nosso corpo que dão informação para as nossas características físicas, como a cor dos olhos e o grupo sanguíneo, e funcionam em pares. Herdamos um gene da mãe e um gene do pai para quase todas as características hereditárias.

Pessoas que herdam um gene normal e um gene mutado, e por isso têm Hb A e Hb S, são conhecidas como “portadores” e têm o “traço falciforme - AS”. Os portadores são saudáveis e não têm a doença, embora possam ter alguns problemas em situações em que os seus corpos não recebem oxigénio suficiente, como por exemplo, em grande altitude. Os portadores podem transmitir o gene mutado aos filhos.

As pessoas só têm Anemia Falciforme

(ou Drepanocitose) se herdarem dois genes de hemoglobina com a mutação – um da mãe e um do pai. Assim, não têm Hb A (ou em situações mais raras, têm alguma Hb A), apresentando apenas Hb S, ou, nalguns casos, também Hb F (a forma de hemoglobina do feto).



Como é que eu sei/ posso saber se tenho Drepanocitose?

Em Portugal, desde 2022 que o Programa Nacional de Rastreio Neonatal (“teste do pezinho”) permite fazer um diagnóstico precoce e saber na primeira semana de vida se o bebé tem Drepanocitose.

Se não houve oportunidade de fazer o teste preventivamente, se na tua altura não estava implementado o teste do pezinho, se existir algum caso na família ou se quiseres saber se és portador, podes sempre falar com o teu médico de família para fazeres análises ao sangue de pesquisa da presença de Hb S, ou outra alteração na hemoglobina (hemograma e estudo de hemoglobinas).

Quando diagnosticada a doença, o doente deve ter acompanhamento médico regular, adequado e multidisciplinar, isto é, os doentes devem ser acompanhados ao longo de toda a vida por uma equipa com vários profissionais com conhecimento



específico da Anemia Falciforme para orientar corretamente a família e o doente. O acompanhamento no dia a dia é feito pelo médico de família, no centro de saúde, e pelo médico hematologista ou pediatra no hospital, além de enfermeiras, assistentes sociais, nutricionistas, psicólogos, dentistas, etc.

Quais são os principais sintomas e complicações da Drepanocitose?

Sintomas:

- Cansaço fácil (fadiga);
- Anemia e respectivos sintomas, como tontura, apatia, falta de apetite, sonolência e falta de ar;
- Crises de dor, com duração variável e que podem ocorrer várias vezes ao ano. São causadas pelo bloqueio do fluxo sanguíneo e pela falta de oxigênio nos tecidos, muitas vezes com dor mais intensa nas articulações e nos ossos. Geralmente são associadas ao tempo frio, infecções, período pré-menstrual, problemas emocionais, gravidez, ingestão de bebidas alcoólicas ou desidratação;
- Síndrome mão-pé: nas crianças pequenas, as crises de dor podem ocorrer nos pequenos vasos sanguíneos das mãos e dos pés, causando inchaço, dor e vermelhidão no local;
- Palidez, icterícia (olhos amarelados) e urina escura;
- Feridas nas pernas (úlceras) que não cicatrizam facilmente: ocorrem mais perto dos tornozelos, a partir da adolescência;
- Infecções: as pessoas com doença falciforme têm maior tendência

para infecções e, principalmente as crianças, podem ter mais pneumonias e meningites;

- Febre;
- Falta de ar (problemas respiratórios).

Complicações:

- Priapismo (ereção dolorosa do pênis, principalmente em adolescentes e jovens adultos);
- Pedras na vesícula (cálculos biliares);
- Acidente vascular cerebral (AVC);
- Retinopatia (problema nos olhos);
- Osteonecrose (problemas ósseos);
- Fazer xixi na cama (enurese noturna) e problemas associados ao sono;
- Possível atraso no crescimento;
- Lesões em órgãos como baço, rins e cérebro;
- Síndrome torácica aguda (dor intensa no peito);
- Sequestro esplênico (condição em que o baço “rouba” o sangue da circulação, aumentando muito de tamanho ou deixando de funcionar);
- Problemas neurológicos, cardiovasculares, pulmonares e renais.

O que é que pode desencadear uma crise?

- Tempo frio;
- Mudanças repentinas de temperatura (por exemplo, água fria);
- Falta de oxigénio;
- Desidratação;
- Ingestão de bebidas alcoólicas;
- Exercício físico intenso;
- Febre;
- Infecção;
- Alterações hormonais (por exemplo, puberdade e menopausa);
- Stress e cansaço.

O que devo fazer para evitar uma crise?

- Os doentes com Drepanocitose são mais suscetíveis a infeções. Para evitá-las deves lavar bem as mãos, antes e depois de comer e depois de ir à casa de banho. Não deves esquecer-te de lavar os dentes após as refeições, principalmente à noite.
- Ainda para evitar infeções, se tiveres algum corte ou ferida, deves lavar bem e desinfetar.
- Deves evitar grandes diferenças de temperatura, por exemplo: passar de um ambiente quente para o frio, estar ao sol durante muito tempo, ficar ao frio sem te agasalhares, apanhar

correntes de ar, andar à chuva, etc.

- Esforça-te para teres uma alimentação equilibrada e fazer exercício físico ligeiro.
- Dormir bem e descansar sempre que necessário é crucial.
- Deves fazer a medicação e/ou os tratamentos recomendados pelo teu médico assistente, tanto terapêutica farmacológica (hidroxicarbamida, anticoagulantes, etc), como suplementos (ácido fólico) ou ainda transfusões de sangue pontuais ou regulares, entre outros, e não falhar a toma de vacinas, as consultas e os exames de acompanhamento.
- Recomendamos manteres um registo, para mostrares ao teu médico, que indique os dias em que não te sentes tão bem, mas consegues aliviar os sintomas em casa. Também é importante tomares nota de todas as dúvidas e perguntas que vão surgindo para as esclareceres quando voltares à consulta e ajuda se disseres o que aconteceu desde a última visita médica (exames, vacinas, outras consultas, alterações na medicação por indicação de outro médico e sintomas).

Se ainda não tiver médico atribuído:

O que devo fazer quando tiver uma crise?

Embora ainda não tenhas médico atribuído no teu Centro de Saúde ou Hospital, mesmo que seja por não teres a documentação legal necessária, podes sempre recorrer a eles em caso de crise. Não existe nada que impeça que um doente ou outra pessoa possa ser atendido nas unidades de saúde em caso de urgência.

Podes também contactar a APPDH para tentar ajudar-te a resolver algum assunto relacionado com a tua situação. Tentaremos ajudar a encontrar as melhores soluções para os teus problemas.

E quando já estou com uma crise? O que devo fazer?

As crises podem ser dolorosas, mas deves deitar-te, tentar descansar e descontraír. Podes ouvir música calma, desenhar ou brincar sem te cansares, conversar com alguém ou fazeres alguns exercícios de relaxamento.



No caso da crise se manter deves consultar o teu médico ou dirigires-te ao hospital.

Deixamos aqui algumas dicas:

- Não deves ter nada a apertar o corpo.
- Experimenta aplicar calor na zona da dor e fazer uma massagem suave.
- Se tiveres frio, deves agasalhar-te.
- Se tiveres muito calor, deves procurar baixar a temperatura gradualmente (roupas mais leves e arejar a divisão sem correntes de ar).



- Toma os medicamentos que o médico receitou para essas situações. Se ainda não tens essa indicação e já és seguido/a na Consulta de Hematologia/Pediatria no hospital, pede ao teu médico para te fazer um plano de analgesia (medicação para a dor) para o dia-a-dia e para as crises.
- Durante a crise bebe mais água do que o habitual.

- Controla a temperatura para ver se tens febre. Se tiveres febre ou não melhorares, deves entrar em contacto com o teu médico ou dirigires-te ao hospital.

- Para facilitar o efeito dos medicamentos e acalmar a dor, podes também tentar fazer alguns exercícios respiratórios (por exemplo: inspirar fundo pelo nariz e depois deixar sair o ar, lentamente, pela boca).



Que tipo de alimentação posso fazer?

Deves fazer uma alimentação variada, respeitando as proporções da roda dos alimentos, tentando incluir todos os dias carne, peixe, vegetais, leite e outros derivados, e também fruta.

Geralmente, é aconselhado evitar comer produtos que têm muito ferro, tais como iscas, coração, marisco.

E não deves esquecer: é importante que bebas sempre muita água ou outros líquidos (sem gás). A água irá ajudar-te a evitares o aparecimento das crises, especialmente no verão.



Posso fazer exercício físico?

Sim, mas com moderação. Nada de escalar montanhas ou fazer atividades em altas altitudes sem oxigénio suficiente! Sempre que te sentires cansado/a, deves parar e descansar um pouco até te sentires melhor. Não deves esforçar-te demais para

conseguires fazer o que os outros fazem, pois tens de ter cuidado e evitar fatores que desencadeiam as crises.



O que devo fazer para evitar o cansaço, o frio e o calor?

Quando te sentes cansado/a, tenta sempre descansar um pouco, fazendo pausas quando estás a trabalhar.

No inverno agasalha-te bem.

No verão, é aconselhável usar roupas frescas e ingerir mais líquidos do que o habitual, para não desidratares.



Posso ir à praia?

Sim, mas debes fazê-lo fora das horas de maior calor, de preferência até às 11 horas ou depois das 16 horas. Não te esqueças de usar protetor solar e beber muitos líquidos. Evita estar muito tempo ao sol e depois entrar na água fria, pois essa diferença de temperatura pode provocar crises.



Posso ir a passeios da escola ou sair à noite?

Sim, mas sempre com alguns cuidados. Deves vestir-te de acordo com a previsão do tempo e levar roupa para estares preparado/a se o tempo mudar de repente. Atenção às mudanças de temperatura e cuidado com as bebidas alcoólicas e muito frias! Não te debes cansar e evita ambientes pouco arejados, por exemplo com muita gente a fumar.

Se não te sentires bem, fala logo com alguém para te ajudar ou para ires embora. Quanto mais cedo se fizer alguma coisa, maiores são as

possibilidades de controlar uma possível crise dolorosa.

E posso viajar?

Sim, podes viajar, seja de carro, comboio, barco ou avião, como todas as pessoas. Mas debes falar sempre com o teu médico para saber quais os cuidados a ter no sítio para onde vais. É também muito importante levar sempre os teus medicamentos.

Se fores viajar para o estrangeiro, debes pedir ao teu médico um relatório em inglês, para que, em caso de alguma emergência e/ou problema de saúde, te possam ajudar mais rapidamente ou contactar o teu médico.

Nos países da comunidade europeia há uma rede de referência com especialistas para esta doença, a EuroBloodNet. Em Portugal está localizada em Coimbra, no Hospital Pediátrico. Podes consultar os especialistas antes de viajares para saber onde te debes dirigir em caso de crises. Se tiveres dificuldade podes pedir ajuda à APPDH.

Há alguns destinos para os quais é necessário fazer uma “Consulta do Viajante” antes de partires para receberes recomendações da saúde e saberes se necessitas de alguma vacina específica.

Fui parar ao hospital e não me puseram na enfermaria pediátrica. E agora?

Do ponto de vista clínico, o doente deixa de ser pediátrico e passa a ser adulto aos 18 anos. No caso dos doentes crónicos e raros, como os doentes com Drepanocitose, esta transição ocorre num período muito mais alargado, com início durante a fase de acompanhamento pediátrica e envolve equipas multidisciplinares e familiares.

O ideal é que haja um programa de transição, para manter a continuidade do tratamento destes doentes entre o serviço de pediatria e os cuidados de saúde para adultos, de modo a manter linhas de comunicação abertas entre os prestadores dos diferentes serviços, os profissionais, os próprios adolescentes e as suas famílias ou cuidadores.

A fase de preparação deve começar no início da adolescência, estendendo-se ao dia da alta do serviço de pediatria e até que o/a jovem se sinta bem estabelecido/a no serviço para adultos.

Mas nem sempre isto acontece. Por isso, é importante preparar gradualmente o doente adolescente para:

- Comunicar diretamente com o médico assistente (em vez de serem os pais ou cuidadores);
- Ter algum conhecimento da doença, do seu dia-a-dia enquanto doente, a medicação, os tratamentos, o que fazer para melhorar o seu bem-estar;
- Recomendamos que tenhas um resumo diário da tua condição de doente com Drepanocitose e um plano para situações de urgência (elaborado pelo médico assistente e revisto anualmente);
- Saber pedir ajuda quando não tenhas os pais ou cuidadores por perto.



Tenho Drepanocitose. Posso ter filhos?

A Drepanocitose não impede de ter filhos, mas é aconselhado o planeamento familiar para que seja, de preferência, uma gravidez bem acompanhada pelos médicos.

A escolha do método contraceptivo deve ser considerada cuidadosamente e incluir o conselho do teu especialista, devido aos riscos associados a alguns desses métodos.



Antes ou durante o planeamento da gravidez, o teu parceiro deve fazer uma análise (hemograma e estudo de hemoglobinas) para se saber se tem ou não o traço ou até mesmo a anemia falciforme. Se também for portador do gene mutado, ou tiver Drepanocitose, deverá consultar um especialista para obter mais informação e aconselhamento.

A mulher com Anemia Falciforme pode ter filhos com Anemia Falciforme se o seu parceiro for portador do traço falciforme (AS). Se o seu companheiro tiver só a hemoglobina normal (Hb AA), então ela terá apenas filhos com traço falciforme, ou seja, portadores e não doentes.

Atenção! É necessário parar de tomar alguns medicamentos, como a hidroxycarbamida, se fores mulher e quiseses engravidar ou souberes que estás grávida. Se for o caso, fala com o teu médico assistente.

Com o rastreio pré-natal e um

acompanhamento cuidadoso e periódico, é possível ter uma gravidez saudável. Apesar disso, as mulheres com anemia falciforme são mais propensas a alguns problemas durante a gravidez que podem afetar a sua saúde e a do seu bebê.

Devem ser vistas frequentemente pelo seu obstetra, hematologista ou prestador de cuidados primários de saúde, incluindo enfermeiros/as.

Os cuidados na gravidez incluem uma dieta alimentar saudável, vitaminas, suplementação de ácido fólico e prevenção de desidratação. NÃO devem receber suplementação de ferro, que pode ser prejudicial.



A Drepanocitose tem cura?

Hoje em dia, já há muitos tratamentos e medicamentos que te ajudam a ter uma vida melhor.

Alguns exemplos:

- Ácido fólico, uma vitamina que ajuda o corpo a produzir novos glóbulos vermelhos
- Hidratação através das veias (intravenosa)
- Analgésicos
- Transfusões de sangue
- Oxigénio
- Tratamento para quadros clínicos que possam ter causado a crise, como uma infeção
- Vacinas recomendadas

Em alguns casos, é possível alcançar a cura através da realização do transplante de medula óssea, mas esse tipo de tratamento é indicado apenas para alguns casos graves e selecionados pelo médico, podendo estar associado a alguns riscos.

Os cientistas e a comunidade médica continuam a trabalhar para descobrir outras formas de “curar” o teu gene mutado.

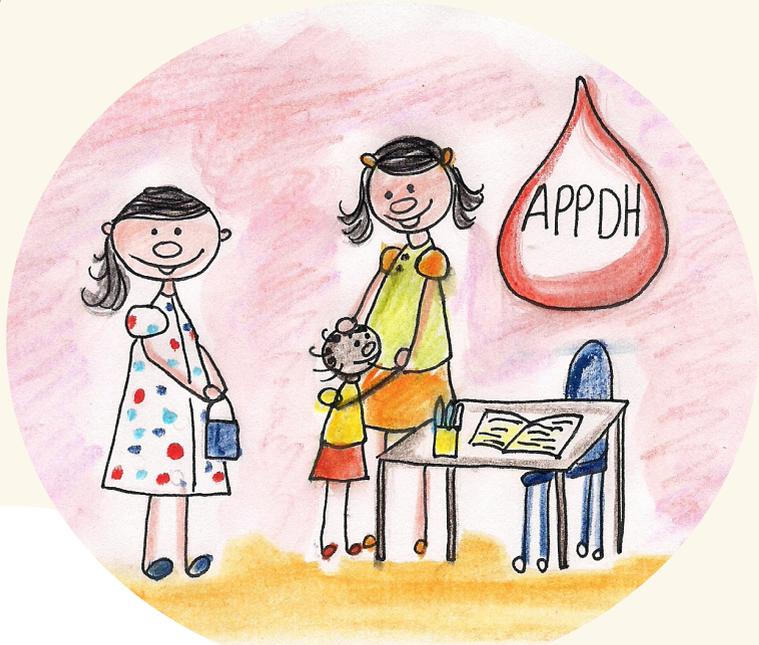
Até lá, deves ter todos os cuidados necessários para uma vida mais saudável e com menos crises.





E não te esqueças...

Para manter uma saúde
estável e controlada,
ajuda muito se cumprires
algumas regras simples.



Sempre que tenhas
dúvidas, fala com o
teu médico assistente
ou contacta a APPDH.
Queremos ajudar-te a teres
uma vida mais saudável.

Saiba mais em www.appdh.org.pt



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PAIS E DOENTES COM
HEMOGLOBINOPATIAS

#CHANGETHERECORDS



Doe sangue, doe vida.

Uma dádiva preciosa para os doentes
com **drepanocitose**.

Saiba mais em www.appdh.org.pt | www.escfederation.eu,

UMA CAMPANHA POR:



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PAIS E DOENTES COM
HEMOGLOBINOPATIAS

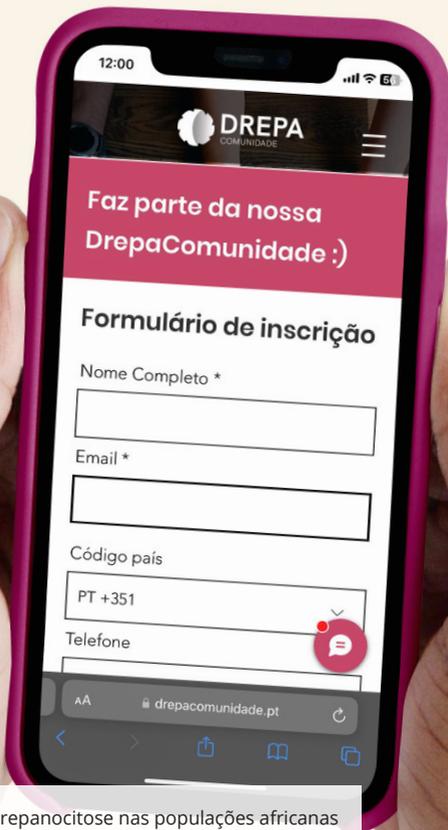


COM O APOIO DE:



Instituto Português
do Sangue e da
Transplantação, IPST





Dado o impacto significativo da Drepanocitose nas populações africanas e brasileiras, a APPDH criou a DrepaComunidade, destinada a todos os que falam desta doença em português. Uma plataforma que reúne doentes, profissionais de saúde e todos os interessados em partilhar experiências sobre anemia falciforme.

INSCRIÇÃO AQUI



A dor: Orientações para a prevenção e controlo da dor em doentes com Drepanocitose | 2ª Edição - 2024

Conteúdos: Dra. Isabel Mota Soares, Dra. Ana Azinheira, Zita Ribeiro, Leonor Duarte e Manuel Pratas.

Revisão de conteúdos: Teresa Seirôco, Celeste Bento, Miriam Santos Freire e Teresa Ferreira.

Design e ilustração vectorial: Soraia Henriques - **Ilustrações:** Célia Duarte

APPDH | Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias

Morada. Av. Prof. Rui Luís Gomes 11 R/c Dto, 2810-274 Almada | **Delegação de Coimbra:** Hospital Pediátrico, Piso O
Tel. 934945054 (chamada para a rede móvel nacional) | **E-mail.** sede.appdh@gmail.com | **www.appdh.org.pt**

um projeto de:



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PAIS E DOENTES COM
HEMOGLOBINOPATIAS

www.appdh.org.pt



DREPA
COMUNIDADE

www.drepacomunidade.pt

em cooperação com:



Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge

com o apoio de:



www.fho-hematologia.org



imprevistas
SOLUÇÕES DE PUBLICIDADE