

ANEMIA FALCIFORME NO BRASIL: DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACESSO AOS EXAMES LABORATORIAIS

SICKLE CELL ANEMIA IN BRAZIL: CHALLENGES IN EARLY DIAGNOSIS AND ACCESS TO LABORATORY TESTS

Ana Elisa Carlesso dos Santos¹

Alexandra Chamoun Del Piero²

RESUMO: A anemia falciforme é uma doença genética, autossômica recessiva, caracterizada pela produção anormal da hemoglobina S (HbS), que leva à formação de hemácias em formato de foice e à sua destruição precoce. Essa alteração compromete o transporte de oxigênio e pode ocasionar diversas complicações clínicas. Este estudo foi desenvolvido por meio de uma revisão bibliográfica e teve como objetivo identificar os principais desafios relacionados ao diagnóstico precoce da anemia falciforme no Brasil, com ênfase nas desigualdades de acesso aos exames laboratoriais e na capacitação dos profissionais de saúde. Os resultados obtidos evidenciam a relevância das políticas públicas voltadas à ampliação do acesso ao diagnóstico e à intervenção precoce, contribuindo para o aprimoramento do prognóstico e para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados pela doença..

Palavras-chave: Anemia Falciforme; Hemoglobina S; Hemácias; Diagnóstico Laboratorial; Triagem Neonatal.

ABSTRACT: Sickle cell anemia is a hereditary, autosomal recessive condition characterized by the premature destruction of red blood cells. The disease manifests in individuals who are homozygous for the hemoglobin S (HbS) gene, resulting in the formation of sickle-shaped red blood cells, which can trigger complications and compromise tissue oxygenation (Almeida; Beretta, 2017). This study was developed through a literature review and sought to identify the main challenges faced in the early diagnosis of sickle cell anemia in Brazil, with an emphasis on the inequality of access to laboratory tests and the training of health professionals. The results of this literature review highlight the importance of public policies that promote equal access to diagnosis and enable early intervention, contributing to the improvement of the prognosis and quality of life of patients.

Keywords: Sickle-cell anemia; hemoglobin S; Erythrocytes; Laboratory Diagnosis; Neonatal Screening

¹ Centro Universitário Salesiano. Vitória/ES, Brasil. elisacarlessodossantos@gmail.com.

² Especialista em Controle de Qualidade, Biomédica, Centro Universitário Salesiano. Vitória/ES, Brasil. Alexandra.piero@salesiano.br.

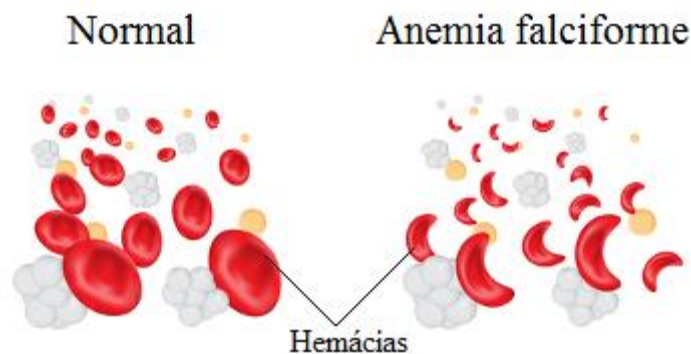
1. INTRODUÇÃO

De acordo com a Nota Informativa nº 3/2023-SVSA/COEX/SVSA/MS, a doença Falciforme (DF) está entre as condições genéticas mais frequentes no mundo. No Brasil, estima-se que o número de pessoas afetadas varie entre 60 mil e 100 mil, sendo a anemia falciforme a manifestação mais comum dessa doença. Conforme dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), a incidência registrada entre 2014 e 2020 foi de 3,75 casos para cada 10 mil nascidos vivos, com uma média anual de 1.087 novos diagnósticos. A mortalidade associada à doença é mais elevada entre indivíduos das populações parda (52,43%) e preta (26,75%), especialmente na faixa etária de 20 a 39 anos.

Estados como Piauí, Bahia e Tocantins apresentam os maiores índices de óbitos relacionados à doença. Diante dessa realidade, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doença falciforme e outras hemoglobinopatias, no âmbito do Sistema Único de Saúde, visando melhorar o cuidado a esses pacientes (Brasil, 2024)

A anemia falciforme é uma doença genética hereditária, autossômica recessiva, caracterizada por uma mutação na cadeia beta da hemoglobina, que resulta na substituição do ácido glutâmico pela valina. Essa alteração leva à formação da hemoglobina S (HbS), responsável pela deformação das hemácias em formato de foice, o que compromete a oxigenação dos tecidos e causa diversas manifestações clínicas (Almeida; Beretta, 2017). Essa alteração estrutural das hemácias pode ser visualizada na Figura 1.

Figura 1 – Comparação entre hemácia normal e hemácia em formato de foice



Fonte: Santos, 2021

O diagnóstico precoce da anemia falciforme é essencial para reduzir complicações, melhorar o prognóstico e ampliar a qualidade de vida dos pacientes. No entanto, diversos fatores ainda dificultam esse processo, como a escassez de recursos laboratoriais em determinadas regiões, a subnotificação de casos e a carência de capacitação técnica dos profissionais de saúde, especialmente na atenção básica (Honorato *et al.*, 2025).

No contexto de saúde pública no Brasil, ainda existe desigualdades significativas no acesso aos tratamentos para a anemia falciforme, além de problemas relacionados à

subnotificação dos casos e à carência de capacitação dos profissionais que atuam na atenção primária. Nessa perspectiva, torna-se fundamental promover a integração entre os diferentes níveis de atenção à saúde, fortalecendo as redes de cuidado e investindo na formação contínua das equipes multiprofissionais (Honorato *et al.*, 2025)

A triagem neonatal, por meio do teste do pezinho, constitui uma importante estratégia para a identificação da doença ainda nos primeiros dias de vida. No entanto, sua efetividade dependerá diretamente da organização dos serviços de saúde e da continuidade do cuidado ao longo da vida do paciente (Almeida; Beretta, 2017).

Diante desse contexto, torna-se fundamental aprofundar o conhecimento sobre os principais desafios enfrentados no diagnóstico da anemia falciforme no Brasil, considerando aspectos clínicos, laboratoriais, sociais e estruturais.

Nossa hipótese foi que a identificação precoce da anemia falciforme no Brasil é dificultada por obstáculos como, a desigualdade na infraestrutura laboratorial, escassez de recursos e carência de capacitação técnica, o que compromete a precisão e a agilidade do diagnóstico, impactando negativamente o manejo clínico da doença.

Assim, essa pesquisa se justificou por buscar compreender melhor os desafios relacionados ao diagnóstico e a prevalência da anemia falciforme no país, uma vez que a identificação da doença de forma precoce é imprescindível para evitar complicações e, conseqüentemente, melhorar a qualidade de vida dos portadores (Costa *et al.*, 2024)

Os objetivos desta pesquisa foram organizados em um objetivo geral e objetivos específicos. O objetivo geral é analisar os desafios e as lacunas no diagnóstico da anemia falciforme no Brasil, com foco na prevalência da doença e nas barreiras relacionadas ao acesso a exames laboratoriais. Para alcançar esse objetivo, os objetivos específicos incluíram: identificar os exames mais utilizados para diagnóstico da anemia falciforme no Brasil; verificar as dificuldades de acesso a esses exames no país; e caracterizar os principais desafios enfrentados pelos profissionais de saúde no diagnóstico da doença.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1. ASPECTOS HISTÓRICOS, GENÉTICOS E EPIDEMIOLÓGICOS DA ANEMIA FALCIFORME

A anemia falciforme teve sua origem em regiões da África, onde a mutação no gene da beta-globina surgiu como uma adaptação natural à malária. Indivíduos que possuem apenas um gene alterado, ou seja, são heterozigotos para a doença, não desenvolvem os sintomas da anemia falciforme, mas apresentam uma resistência maior ao parasita causador da malária. Essa vantagem evolutiva favoreceu a manutenção e disseminação do gene mutante nessas populações ao longo do tempo (Machado *et al.*, 2018).

Com os processos migratórios forçados, principalmente durante o tráfico de pessoas escravizados, o gene foi levado a outras partes do mundo, como as Américas, incluindo o Brasil, onde a doença passou a fazer parte do perfil genético da população afrodescendente (Machado *et al.*, 2018).

A Anemia Falciforme (AF) é uma condição genética relevante no Brasil, e sua distribuição é classificada como heterogênea, porém, com maior incidência nas seguintes unidades federativas: Bahia, Distrito Federal e Piauí (Brasil, 2023).

A prevalência de nascidos vivos com Doença Falciforme (DF) apresenta variações entre os estados brasileiros, sendo mais elevada nas regiões cuja população é predominantemente afrodescendente. Nesse contexto, estados como Bahia e Piauí destacam-se pelos maiores índices de ocorrência da doença. No Piauí, a variante S predomina, com destaque para casos de anemia falciforme, enquanto os traços falciformes (FAS) e de HbC (FAC) representam pequenas proporções das amostras. Já as regiões Sul e Norte registram menor mortalidade, enquanto Centro-Oeste e Nordeste apresentam taxas mais elevadas, evidenciando desigualdades regionais na incidência e nas complicações da DF (Grilo, 2021).

De acordo com dados do Ministério da Saúde (2022) entre 2014 e 2020 o programa de triagem neonatal identificou cerca de 1.087 novos casos. Atualmente existe cerca de 60 a 100 mil pessoas com a Anemia falciforme no Brasil. Já em relação à mortalidade, dados do sistema do SUS indicaram que entre os anos de 2014 e 2019, a maioria das pessoas com a doença foi à óbito com idade entre 20 e 29 anos.

A anemia falciforme é uma doença genética causada por uma mutação no gene da beta-globina, que substitui o ácido glutâmico por valina na cadeia beta da hemoglobina, resultando na hemoglobina S (HbS) e na deformação das hemácias. No Brasil, cerca de 3 mil crianças nascem anualmente com a doença, que tem alta prevalência especialmente entre a população negra (Jesus *et al.*, 2018).

As manifestações clínicas costumam surgir na primeira infância, afetando o crescimento e o desenvolvimento nutricional, com crianças e adolescentes apresentando peso e estatura inferiores aos de seus pares saudáveis, o que se relaciona ao maior gasto energético, anemia crônica e hospitalizações frequentes. Além disso, fatores socioeconômicos desempenham papel importante, já que muitas dessas crianças vêm de famílias com baixo nível educacional e renda, o que pode agravar o quadro clínico e comprometer a qualidade de vida. Estudos atuais indicam que essas limitações socioeconômicas e nutricionais são frequentes e contribuem para pior prognóstico da doença, evidenciando a necessidade de políticas que garantam suporte adequado, diagnóstico precoce e acompanhamento integral para essa população (Jesus *et al.*, 2018).

2.2 DIAGNÓSTICO LABORATORIAL E TECNOLOGIAS APLICADAS

A triagem neonatal (TN), é imprescindível para identificação de algumas doenças de forma precoce, e é através do Teste do pezinho, que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), aplicado em rede privada e pública o exame através de uma coleta de sangue entre 3 e 5 dias de vida, sendo capaz de identificar

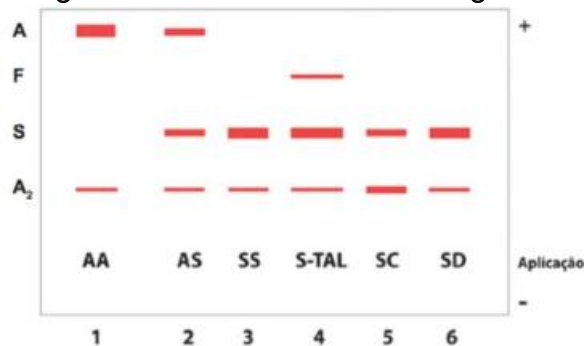
hemoglobinopatias, para que assim, seja realizada outros testes confirmatórios posteriormente (Brasil, 2016).

O diagnóstico laboratorial da anemia falciforme envolve uma série de métodos que são fundamentais para a identificação e monitoramento da doença. Entre os principais exames utilizados estão: Hemograma: que avalia alterações hematológicas como anemia normocítica, normocrômica e presença de eritrócitos falciformes; Teste de falcização: induz a desoxigenação das hemácias para observar a formação das células em forma de foice; teste de solubilidade: detecta a insolubilidade da hemoglobina S em solução redutora (Santos, 2016).

Eletroforese de hemoglobinas: conforme apresentada na figura 2, em meio alcalino e ácido é essencial para diferenciar os genótipos e confirmar a presença da HbS, sendo considerada padrão-ouro para a identificação da anemia falciforme (Santos, 2016).

A eletroforese de hemoglobina, permite também a identificação e a quantificação das diferentes frações de hemoglobina, incluindo a HbS. Além disso, técnicas como a cromatografia líquida de alta performance (HPLC) e os testes moleculares, como a reação em cadeia da polimerase (PCR), são utilizadas para confirmação diagnóstica e para identificação de portadores (Lima *et al.*, 2023).

Figura 2. Eletroforese de hemoglobina



Fonte: Brasil. Ministério da Saúde. *Manual das Doenças Falciformes*. Brasília, 2012

A eletroforese de hemoglobina baseia-se na aplicação de um campo elétrico, realizada em solução ou em um suporte semissólido acrescentado de um tampão. Esse processo permite a divisão de enzimas, hemoglobinas, proteínas e segmentos do ácido desoxirribonucleico (DNA), distinguindo formas normais e anormais. O exame pode ser realizado em meio de pH alcalino ou ácido, sendo de grande importância para rastreamento e a caracterização de variantes genéticas (Brasil, 2024).

Além da Eletroforese de Hemoglobina, outros exames confirmatórios são realizados, como por exemplo a cromatografia líquida de alta pressão (HPLC) que permite a quantificação precisa das diferentes frações de hemoglobina, incluindo a fetal, o que auxilia na avaliação da gravidade da doença. Por fim, métodos moleculares como a

reação em cadeia da polimerase (PCR) também fornecem a identificação genética do gene responsável pela mutação, embora seu uso seja ainda limitado pelo custo elevado. Esses exames laboratoriais complementares são cruciais para o diagnóstico correto, orientação terapêutica e acompanhamento clínico dos pacientes com anemia falciforme (Santos, 2016).

As diretrizes do Ministério da Saúde (2024), orientam que após o diagnóstico, realizado preferencialmente pelo programa de triagem neonatal da Doença Falciforme (DF), alguns critérios de inclusão sejam observados para o tratamento:

- Idade superior a 3 anos;
- Condições de comparecer às consultas e de realizar exames laboratoriais periódicos;
- Teste de gravidez (beta-HCG sérico) negativo para mulheres em idade reprodutiva;
- Mulheres em idade reprodutiva devem se comprometer a usar método anticoncepcional com eficácia confirmada durante a terapia com Hidroxiureia (HU)

Além destes critérios, nos últimos 12 meses, deverá ser observado pelo menos um dos critérios indicados:

- Três ou mais episódios álgicos agudos com necessidade de atendimento médico hospitalar ou comprovada incapacidade produtiva (escola/trabalho);
- Mais de um evento de síndrome torácica aguda (STA) definida como a presença de infiltrado pulmonar recente, não atelectásico, envolvendo pelo menos um segmento pulmonar completo, acompanhado de dor torácica, temperatura superior a 38,5 °C, taquipnéia, sibilos, ou tosse em paciente com DF(3);
- Ou um episódio de STA que necessitou de O₂ ou transfusão sanguínea ou um episódio de STA que necessitou de internação em unidade de tratamento intensivo;
- Hipoxemia crônica: saturação de oxigênio persistentemente menor que 94% medida em duas visitas clínicas consecutivas, fora de um evento agudo e afastada a possibilidade de obstrução adenoide/amigdaliana em crianças;
- Outras situações em que haja comprovação de lesão crônica de órgão (priapismo, necrose óssea, retinopatia proliferativa, entre outras);
- Concentração de Hb < 7g/dL (média de 3 valores fora de evento agudo);
- Concentração de Hb F < 8% após 2 anos de idade;
- Leucocitose > 20.000/mm³ (média de 3 valores medianos fora de evento agudo);
- Desidrogenase láctica (DHL): 2 vezes acima do valor de referência para a idade;
- Alterações no ecodoppler transcraniano (>200cm/s com impossibilidade de regime transfusional crônico)".

A Portaria GM/MS Nº 7.293, de 26 de junho de 2025 § 1º com o objetivo de reduzir a morbi-mortalidade de pessoas com doenças congênitas no Brasil determina que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) é implementado de maneira

integrada entre o Ministério da Saúde, as Secretarias Estaduais, do Distrito Federal e Municipais, tendo como finalidade realizar a triagem neonatal em fase pré-sintomática, bem como garantir o acompanhamento e o tratamento das doenças contempladas pelo programa. Além disso, busca assegurar o acesso universal, fortalecer a qualidade dos serviços e ampliar a estrutura dos laboratórios especializados e das unidades de atendimento.

O Sistema Único de Saúde publicou em diário oficial, que o atendimento aos pacientes com Doença Falciforme, será multidisciplinar em triagem neonatal, com os especialistas: médico pediatra, psicólogo e assistente social. Há a necessidade de um acompanhamento às famílias para esclarecimento do diagnóstico e outras orientações. Centros de Referência deverão ser constituídos, a fim de dar continuidade ao acompanhamento dos pacientes, conforme protocolo clínico e suas diretrizes terapêuticas (Diário Oficial da União, 04 de setembro de 2009).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) da Portaria GM/MS Nº 7.293, de 26 de junho de 2005 art 143 organiza a implementação dos testes de rastreamento de doenças em recém-nascidos de forma escalonada, seguindo etapas específicas. Na primeira etapa, incluem-se a fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias, o hipotireoidismo congênito, a doença falciforme e outras hemoglobinopatias, a fibrose cística, a hiperplasia adrenal congênita, a deficiência de biotinidase e a toxoplasmose congênita.

Etapas posteriores abrangem outras condições metabólicas, distúrbios do ciclo da ureia, distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos, doenças lisossômicas, imunodeficiências primárias e atrofia muscular espinhal. Esse escalonamento permite que a triagem neonatal seja realizada de maneira organizada, priorizando o diagnóstico precoce das condições mais prevalentes e graves, garantindo acompanhamento e tratamento adequados desde os primeiros dias de vida.

Além das técnicas já mencionadas, é importante destacar a relevância do diagnóstico precoce e preciso da anemia falciforme para o manejo clínico adequado dos pacientes. Dessa forma, os métodos moleculares, como a Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e a Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC), vêm ganhando destaque por sua alta especificidade e capacidade de identificar variantes genéticas da hemoglobina com rapidez e precisão. Essas técnicas, embora com custo elevado, possibilitam não apenas a confirmação do diagnóstico, mas também o acompanhamento genético pré-natal, fundamental para aconselhamento genético e prevenção da transmissão da doença (Silva *et al.*, 2017).

Adicionalmente, a implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que inclui a triagem para a hemoglobina S por meio do “teste do pezinho”, tem se mostrado essencial para detectar precocemente a doença, uma vez que os sintomas clínicos geralmente só se manifestam após os primeiros meses de vida, período em que a presença da hemoglobina fetal (HbF) ainda é significativa (Silva *et al.*, 2017).

O diagnóstico neonatal oportuno permite intervenções precoces que podem melhorar significativamente a qualidade de vida dos indivíduos afetados. Portanto, o avanço contínuo das técnicas laboratoriais, aliado à política pública de triagem neonatal,

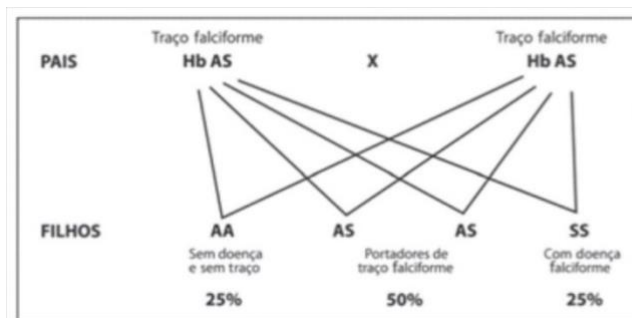
demonstra um esforço integrado para melhorar o prognóstico da anemia falciforme no Brasil, principalmente em regiões com maior prevalência da doença, como o Nordeste. Esses progressos indicam a importância da aplicação combinada de métodos laboratoriais e moleculares para um diagnóstico mais eficaz e para o planejamento de estratégias terapêuticas e preventivas (Silva *et al.*, 2017).

2.3 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O Ministério da Saúde aponta que existem, no Brasil, aproximadamente dois milhões de portadores do gene da hemoglobina S (HbS) e que 25 a 50 mil pessoas tenham a forma homozigótica (HbSS) (Brasil, 2023).

A Doença Falciforme (DF) é uma condição genética hereditária causada por mutação no gene responsável pela produção da hemoglobina A (HbA), originando a hemoglobina S (HbS), de caráter recessivo. Além da HbS, existem outras variantes anormais, como HbC, HbD e HbE, que, em combinação com a HbS, compõem o grupo das doenças falciformes. A anemia falciforme corresponde especificamente ao genótipo HbSS. Embora cada variante apresente particularidades, todas compartilham manifestações clínicas e hematológicas semelhantes, variando apenas em gravidade (Brasil, 2023)

Figura 2: Probabilidades de transmissão do traço falciforme



Fonte: Brasil. Ministério da Saúde. *Manual das Doenças Falciformes*. Brasília, 2012

Quando dois pais portadores do traço falciforme (HbAS) têm filhos, pode apresentar diferentes combinações genéticas. Há chance de 25% de a criança herdar os dois genes alterados e manifestar a doença (HbSS), 50% de receber apenas um gene e apresentar o traço falciforme (HbAS), e 25% de não herdar o gene alterado (HbAA). A figura 2 ilustra essas probabilidades, mostrando como a transmissão do gene da hemoglobina S influencia a ocorrência da doença ou do traço falciforme na família (Brasil, 2012).

No Brasil, onde a anemia falciforme é a hemoglobinopatia mais prevalente, essas estratégias são essenciais para reduzir a incidência e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Ademais, a identificação do traço falciforme em indivíduos assintomáticos é importante para evitar surpresas em futuras gestações (Guimarães;

Coelho, 2010). Portanto, o conhecimento aprofundado da hereditariedade da anemia falciforme é um passo crucial para políticas públicas de saúde que visem tanto a prevenção quanto o acompanhamento clínico adequado dos pacientes (Guimarães; Coelho, 2010).

As manifestações clínicas da anemia falciforme são variadas e podem se apresentar de forma leve e grave, dependendo da intensidade da deformação das hemácias e das complicações decorrentes. Os sintomas costumam surgir ainda na infância, geralmente após os seis meses de vida, quando ocorre a transição da hemoglobina fetal para a adulta (Fonseca; Borges, 2024).

Entre os principais sinais clínicos estão as dores intensas e recorrentes conhecidas como crises vasos-oclusivas, causadas pela obstrução dos vasos sanguíneos pelas hemácias em forma de foice. Além disso, a doença pode levar à anemia crônica, icterícia, atraso no crescimento, infecções frequentes e complicações em órgãos como baço, rins e pulmões (Fonseca; Borges, 2024).

Em alguns casos, há também alterações ósseas, úlceras nas pernas e problemas neurológicos, como o acidente vascular cerebral (AVC), especialmente em crianças. Essas manifestações afetam diretamente a qualidade de vida dos pacientes e exigem acompanhamento médico contínuo, visando a prevenção e o controle das crises (Fonseca; Borges, 2024).

Pacientes com AF podem apresentar maior tendência a contrair infecções por meio de micro-organismos, e também episódios de crise de dor, síndrome torácica aguda, insuficiência múltipla dos órgãos, úlceras de perna, entre outros (Almeida; Beretta, 2017).

Entre os sinais clínicos mais comuns estão a febre, dispnéia, dor torácica e alterações neurológicas. Crianças são particularmente vulneráveis, apresentando episódios graves desde os primeiros anos de vida, enquanto adultos podem desenvolver consequências crônicas, como cardiomegalia, osteoporose, priapismo e redução de fertilidade. Diante desse quadro, o acompanhamento contínuo e a abordagem individualizada são fundamentais para o controle das manifestações clínicas e a prevenção das crises, especialmente, exigindo atenção médica imediata (Souza *et al.*, 2016).

2.4 DESIGUALDADES REGIONAIS, POLÍTICAS PÚBLICAS E DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO

A Doença Falciforme no Brasil tem sido motivo de grande preocupação dos órgãos de saúde, devido à alta taxa de mortalidade, especialmente entre adultos jovens. A fim de compreender melhor a doença e suas características, muitos estudos têm sido realizados, atualizando os dados existentes, e produzidos em bases como o Ministério da Saúde e Rede Hospitalar (Gioseffi *et al.*, 2022).

Um estudo publicado na revista *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, em outubro de 2024, traçou o perfil sociodemográfico do público acometido com DF no Brasil, no período de 2011 e 2022, e obteve como resultado, por exemplo, que mais

de 50% dos pacientes residem em municípios onde não há o tratamento esperado, e por isso, precisam se deslocar, gerando custos e um desgaste ainda maior. O estudo fez um panorama da situação da doença no Brasil, identificando que é na região Sudeste que está a maioria dos casos, sendo os estados de São Paulo e Minas Gerais líderes no número de procedimentos realizados, além do estado da Bahia (Gioseffi *et al.*, 2022).

O ano de 2019 registrou o maior número de internações e o maior custo também. Em 2020, São Paulo e Bahia se destacaram com o maior número de óbitos. O estudo observou também que homens, pardos, e com idade entre 20 e 29 anos representaram em maior número os óbitos em 2019 (Gioseffi *et al.*, 2022).

O perfil mais recorrente, portanto, é de indivíduos jovens, do sexo masculino, pardos e residentes da Região Sudeste. Esse cenário evidencia o desafio no manejo da DF, uma vez que se trata de uma condição altamente debilitante, com forte impacto na qualidade de vida dos pacientes e familiares/cuidadores. A abordagem multidisciplinar, indicada para oferecer suporte integral, ainda precisa ser ampliada. Para isso, é necessário um gerenciamento mais eficaz das políticas públicas, garantindo acolhimento e acompanhamento conforme as diretrizes do Ministério da Saúde, descritas em portarias que orientam Estados, Municípios e Distrito Federal (Gioseffi *et al.*, 2022).

O Ministério da Saúde por meio da Portaria nº 55 de 29 de janeiro de 2010 atualizou as diretrizes para atendimento às pessoas com Anemia Falciforme, estabelecidas inicialmente pela Portaria Nº 822, de 06 de junho de 2001. A portaria, em seu anexo, traz as orientações que devem ser seguidas pelas unidades de tratamento da anemia falciforme, buscando diminuir a mortalidade da doença, cujo tratamento com imunobiológicos e antibioticoprofilaxia são essenciais para garantir a saúde dos portadores (Brasil, 2010).

Estudos apontam que, em estados como a Bahia, um dos maiores entraves ao tratamento é a dificuldade de mobilidade dos pacientes, que vivem em áreas distantes e carecem de recursos para transporte e alimentação. A descentralização dos serviços e a ampliação da oferta de especialidades médicas são apontadas como necessidades urgentes (França, 2015).

Um estudo realizado com um grupo de uma rede social denominada Acefal, no Estado do Ceará, buscou discutir as impressões desses usuários quanto ao nível de conhecimento dos profissionais que prestam o atendimento às pessoas com DF. O levantamento apontou insatisfação quanto ao atendimento, e incredulidade, levando as pessoas a buscarem outras redes de atendimento, e também da atenção básica, desconhecem o manejo correto da doença, não tem as informações necessárias sobre a DF, gerando um atendimento ineficaz, especialmente nas crises de dor (Lima *et al.*, 2021).

3. METODOLOGIA

Este estudo foi conduzido por meio de uma revisão integrativa da literatura, de abordagem qualitativa, com o objetivo de reunir, analisar e sintetizar publicações que

abordam o diagnóstico da anemia falciforme e os desafios associados no contexto brasileiro.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados SciELO, PubMed e Google Acadêmico, contemplando artigos publicados entre 2014 e 2024, nos idiomas português e inglês. Foram utilizados descritores relacionados à anemia falciforme, diagnóstico, prevalência e desafios no acesso a exames laboratoriais, combinados por operadores booleanos (“AND” e “OR”) para refinar os resultados e ampliar a precisão da busca.

Foram definidos como critérios de inclusão: estudos que abordassem métodos laboratoriais aplicados ao diagnóstico da anemia falciforme; pesquisas que discutissem a prevalência da doença no Brasil; e trabalhos que analisassem barreiras no acesso aos exames diagnósticos ou à capacitação de profissionais de saúde.

Os critérios de exclusão compreenderam: artigos fora do período delimitado (exceto aqueles considerados clássicos ou fundamentais para o tema); estudos com foco exclusivo em tratamento, sem relação direta com o diagnóstico; e trabalhos duplicados ou com metodologia inadequada.

O processo de seleção dos estudos foi realizado em três etapas sequenciais: (1) leitura dos títulos, (2) leitura dos resumos e (3) leitura integral dos textos que atenderam aos critérios de inclusão. Os dados extraídos foram organizados em quadros e tabelas, de modo a facilitar a identificação de padrões, categorias temáticas e lacunas na literatura sobre o tema.

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Este estudo abordou temas centrais relacionados à anemia falciforme, tais como a desigualdade regional no acesso ao diagnóstico e tratamento, as técnicas laboratoriais utilizadas para a identificação precoce da doença, a capacitação dos profissionais de saúde na atenção básica e as políticas públicas voltadas para o manejo da doença.

Esperou-se reunir dados atualizados sobre a prevalência da anemia falciforme e demonstrar como a limitação de recursos impactou diretamente na detecção precoce e no acompanhamento adequado dos pacientes. Os resultados obtidos, através dos artigos, puderam contribuir para reforçar a importância do diagnóstico precoce e do acesso equitativo aos serviços de saúde para todos os pacientes.

4.1 PREVALÊNCIA E DISTRIBUIÇÃO REGIONAL

A Anemia falciforme (AF) apresenta prevalência significativa no Brasil, estimando-se entre 60 e 100 mil pessoas afetadas, com distribuição heterogênea entre as unidades federativas, especialmente na Bahia, Distrito Federal e Piauí (Brasil,2023).

De acordo com, Grilo (2021), essa concentração regional e apresenta dados que evidenciam pequenas variações na ocorrência da doença entre os estados, possivelmente relacionados à proporção de população afrodescendente, aos métodos de coleta de dados e aos períodos analisados. No que se refere as regiões, observa-se consenso quanto às áreas mais afetadas, embora os números absolutos diferenciem-se ligeiramente, reforçando a necessidade de policlínicas de atenção diferenciadas.

De acordo com o Programa Nacional de Triagem Neonatal, aproximadamente 1.087 novos casos são diagnosticados anualmente (Brasil, 2022). Grilo (2021) evidencia a distribuição heterogênea da doença entre os Estados, com maior ocorrência na Bahia e Piauí, enquanto Lima *et al* (2021) reforçam que em algumas regiões, o atendimento prestado pelos profissionais de saúde é insuficiente, com lacunas no manejo da doença e falta de informações adequadas aos pacientes. Em relação aos autores, observa-se o consenso quanto a importância da triagem neonatal, ressaltando a necessidade de melhoria no acompanhamento clínico e na capacitação profissional.

A distribuição regional da AF também está relacionada à história de miscigenação da população brasileira. Estudos de Machado *et al.* (2018) discute a chegada de populações africanas durante a escravidão e sua posterior dispersão pelo território, sendo propenso a disseminação do gene mutante para as populações no Brasil. Dados do Ministério da Saúde (2023) fundamenta que fatos históricos influenciam na distribuição heterogênea da doença. Ao contrastar os estudos, nota-se que Machado *et al.* (2018) enfatizam o aspecto histórico e demográfico, enquanto Honorato *et al.* (2025) destacam os impactos sociais e clínicos, evidenciando como as diferenças regionais influenciam tanto a saúde quanto o contexto social.

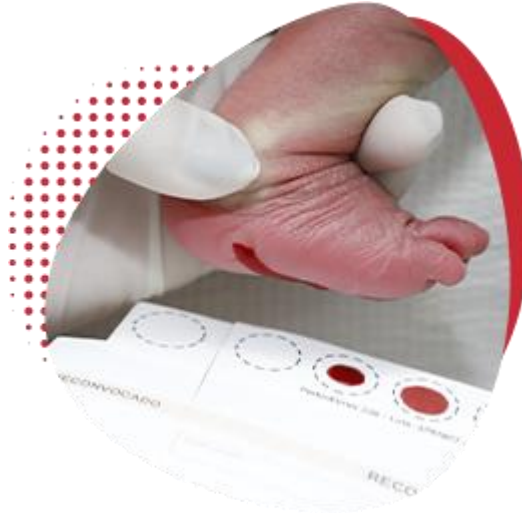
4.2 TÉCNICAS LABORATORIAIS E DIAGNÓSTICO PRECOCE

Tendo em vista a importância do diagnóstico precoce da AF como um fator significativo na diminuição das taxas de mortalidade, é notório que gama de exames laboratoriais são imprescindíveis nas UBSs, tais como teste de falcização, hemograma completo descrito, além da eletroforese de hemoglobina. Ademais, é necessário a análise dos índices hematimétricos que avaliam as características das hemácias (Louzeiro *et al.*, 2023).

É relevante destacar também outras técnicas de avaliação clínica. A cromatografia líquida de alta performance (HPLC), junto com os testes moleculares, como a reação de cadeia polimerase (PCR), são aplicadas para a validação de diagnóstico e para identificar novos portadores da enfermidade (Lima *et al.*, 2023).

Segundo o Ministério da Saúde a Triagem Neonatal Biológica, conhecida popularmente no Brasil como "teste do pezinho" (figura 3) é um exame onde é colhido no papel-filtro obtido por punção no calcanhar do recém-nascido. É recomendado que o espaço de tempo da primeira amostra seja entre 48 horas após o parto até o 5 dia de vida do bebê, visto que se realizada posteriormente dificulta a identificação de traços específicos de uma doença. Aconselha-se também que crianças que não efetivaram o teste do pezinho no período neonatal, que vai até o 28 dia de vida do recém-nascido, sejam avaliadas por um serviço médico mais cauteloso.

Figura 3: Teste do Pezinho



Fonte: Ministério da Saúde, 2025

4.3 CAPACITAÇÃO PROFISSIONAL E ATENÇÃO BÁSICA

A DF por ser uma genética e hereditária, exige cuidados e atenção nas peculiaridades dos sintomas patológicos. Desse modo, a divulgação e sensibilização da sociedade por meio de palestras educativas presenciais dos profissionais das áreas da saúde e educação com o uso de ferramentas que permitam que esses profissionais se sintam mais preparados ao serviço assistencial. Logo, os programas de capacitações são fundamentais e a formação especializada é crucial para o melhor manejo das pessoas que vivem com a DF (Monteiro *et al.*, 2017).

Evidencia-se que a anemia falciforme requer atenção especial aos cuidados fisiológicos em uma complicação ou crise grave. Nessa situação, é notório estabelecer caminhos precoces a fim de evitar as crises em caso elas aconteçam. Além do mais, outras dúvidas e conhecimentos devem ser esclarecidos nos ambientes hospitalares para os pacientes (Figueiredo *et al.*, 2017).

4.4 POLÍTICAS PUBLICAS E DESAFIOS NO DIAGNOSTICO

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 55/2010, política pública do Ministério da Saúde, identificando a diversidade dos Estados, propôs reformulações das ações do programa, no sentido de garantir o atendimento de forma equitativa a todas as pessoas. O Decreto nº 7.612 de 2011 (revogado pelo Decreto nº 11.793/2023), que instituiu o Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, em articulação com O PNTN, estabeleceu ações, objetivando garantir o pleno direito deste público alvo, na identificação e intervenção precoce de deficiências que incluem a triagem pré-natal. De acordo com a Portaria nº 55/2010, as ações definidas pelo programa são:

- Elaboração de diagnóstico situacional do PNTN em nível nacional;
- Universalização da fase II - DF e fase III - FC;
- Incorporação, implantação e universalização da fase IV (HAC e DBT);
- Revisão do Marco Normativo;
- Desenvolvimento e disponibilização aos estados de um Sistema de Informação em triagem neonatal;
- Programa de Capacitação aos estados.

A Portaria GM/MS nº 7293/2025, altera as portarias de consolidação GM/MS nºs 5 e 6, de 2017, e estabelece novas diretrizes para o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Dentre as diretrizes incorporadas ao programa, está a expansão, o financiamento e a logística do Teste do Pezinho, ação de grande importância na detecção precoce de doenças raras em recém-nascidos, e na garantia de acesso da população a este serviço público.

De acordo com a Portaria GM/MS nº 7293/2025, art. 142 “Fica instituído o Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. § 1º O PNTN deve ser executado de forma articulada entre o Ministério da Saúde e as Secretarias de Saúde dos estados, Distrito Federal e municípios e tem por objetivo o desenvolvimento de ações de triagem neonatal, em fase pré-sintomática, acompanhamento e tratamento das doenças do escopo do Programa, em todos os nascidos-vivos, promovendo o acesso, o incremento da qualidade e da capacidade instalada dos laboratórios especializados em triagem neonatal e serviços de atendimento. § 2º Todo recém-nascido tem direito ao acesso à realização de testes de triagem neonatal, preferencialmente a partir das quarenta e oito horas até o quinto dia de vida do recém-nascido, em conformidade com o disposto nesta Portaria.

O Manual Técnico de Triagem Neonatal, do Ministério da Saúde (2016), aponta que a Triagem Neonatal tem o objetivo de rastrear a população, para identificar distúrbios e doenças em recém-nascidos, precocemente, garantindo uma intervenção adequada, em tempo oportuno, e o tratamento continuado, quando houver diagnóstico positivo, para assim, reduzir os riscos de mortalidade e melhorar a vida das pessoas. É uma estratégia de saúde pública fundamental para identificar problemas antes mesmo dos sintomas aparecerem.

O PNTN, tem grande importância, em nível nacional, porque sendo parte do Sistema Único de Saúde (SUS), atende às suas principais diretrizes: Abrangência de 84% dos nascidos vivos brasileiros na rede pública; todos os estados brasileiros possuem o serviço; é coordenado pelas Secretarias de Saúde dos Estados e operacionalizado pelos Municípios, ou seja, há o envolvimento das três esferas de gestão - Federal, Estadual, e Municipal; é uma política transversal pois as ações são compartilhadas pela Atenção Básica, Média e Alta Complexidade; inserção nas redes de atenção à saúde - RAS; observa os princípios de equidade e igualdade da atenção à saúde; a Atenção Básica é a porta de entrada no sistema e saúde; acompanhamento de equipes multidisciplinares em serviços especializados (Ministério da Saúde, 2016). As Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde devem investir na capacitação de profissionais de saúde que serão responsáveis pela coleta de sangue; identificar e preparar pontos de coleta suficientes para atender a população da região, garantindo

facilidade de acesso; sensibilizar todos os profissionais que atuarão no processo, uma vez que a continuidade do atendimento dependerá da agilidade com a qual os diagnósticos serão finalizados.

O acompanhamento da equipe multidisciplinar tem grande importância para o programa de triagem neonatal, pois reúne profissionais de áreas distintas que contribuirão compartilhando conhecimentos e experiências. Uma equipe multidisciplinar em triagem neonatal inclui geralmente: pediatras, enfermeiros, nutricionistas, psicólogos, fisioterapeutas, entre outros. Após a triagem, iniciada pelo atendimento na Unidade Básica de Saúde, os recém-nascidos são encaminhados aos especialistas, para darem seguimento ao tratamento, com as intervenções necessárias, descentralizando os serviços de atendimento.

Campos e Souza (2025), em estudo que avaliou a cobertura do programa de triagem neonatal no Brasil, identificaram alguns desafios que dificultam uma implementação mais assertiva do programa em algumas regiões, considerando as grandes desigualdades regionais. Apesar dos avanços percebidos, são necessárias ações mais efetivas para que a cobertura do programa de fato atenda às diretrizes do Ministério da Saúde, para o atendimento da população.

De acordo com os autores, a Organização Mundial da Saúde (OMS) considera de grande importância que países em desenvolvimento, como o Brasil, implementem políticas como essa e invistam em sua ampliação, tornando-as mais efetivas e abrangentes. Em seu estudo, os autores apontam os critérios definidos pela OMS, para a implantação de programas como a triagem neonatal, tais como: "(...) a importância da doença triada como problema de saúde, a disponibilidade de tratamento para os casos detectados, a infraestrutura adequada para assistência, o custo-efetividade, a relação temporal entre início dos sintomas da doença e a melhoria das condições pós-intervenção, além do tempo-resposta em todo processo assistencial"(Campos e Souza, 2025).

Os estudos de Campos e Souza (2025), constataram que entre 2014 e 2023 o teste do pezinho aumentou a cobertura para os usuários do SUS, de forma contínua, em todo o país. Apesar da constatação, por meio de pesquisa estatística, desse aumento no uso dos serviços de saúde pela população, ainda existem variações entre as regiões.

Os autores destacaram que em 2019, todas as regiões alcançaram cobertura superior a 80%, exceto a região Norte do país. Na região Norte, a cobertura chegou a 67%, principalmente pelos estados do Amazonas, Pará e Roraima. As maiores taxas de cobertura, acima dos 90%, foram alcançadas pela região Sul, a partir de 2014. Os estados de Santa Catarina e Paraná firmaram um convênio em que as amostras coletadas no primeiro, seriam encaminhadas ao segundo, para realização dos exames no Laboratório Especializado em Triagem Neonatal - Fundação Ecumênica de Amparo ao Excepcional - FEPE.

Os dados percentuais observados nos estados e suas regiões, reforçam a tese de que as desigualdades entre as regiões têm importante influência nas variações das

coberturas do serviço de Triagem Neonatal. Um dos fatores que justificam as diferenças está o Índice de Desenvolvimento Humano (IDH), que analisa educação, renda e saúde (expectativa de vida ao nascer).

Dentre os fatores que contribuem para as discrepâncias estão também, de acordo com os autores, as “questões socioeconômicas, infraestrutura, mão de obra qualificada, capacidade de organização e manutenção das redes de serviços de saúde em todos os seus níveis, entre regiões e estados brasileiros”. (Campos e Souza, 2025).

A baixa utilização dos serviços de saúde, como o acompanhamento pré-natal, também pode ser identificada como fator de influência na cobertura do teste do pezinho. Em contraponto, o estudo evidenciou, que a proporção de mães que fizeram o acompanhamento pré-natal é compatível com a cobertura de testes. Diagnosticar a doença falciforme através do teste do pezinho, ou seja, na triagem neonatal, promove maior engajamento das famílias nos cuidados preventivos com o recém-nascido; é também uma oportunidade de aconselhamento genético para gestações futuras.

Araújo e Souza (2015), corroboram a importância do aconselhamento genético, uma vez que levando em consideração a natureza incurável da doença falciforme, investir na educação preventiva, auxiliará as famílias nas decisões reprodutivas, e contribuirá para a redução da incidência de problemas.

Os dados demonstraram a importância do trabalho de conscientização das mães e familiares, quando recebem as orientações devidas nos prazos corretos. Além disso, fortalece o vínculo com a rede de saúde, quebrando barreiras por intermédio da informação, e garantindo o suporte necessário às mães e seus bebês.

Paralelamente a isso, verificou-se na correlação da mortalidade neonatal com os testes do pezinho, que áreas com taxas altas de mortalidade, têm deficiências no acesso aos serviços de saúde básicos, como desinformação e infraestrutura deficiente; e conseqüentemente, os recém-nascidos podem não ter o atendimento entre o 3º e 5º dias de vida, quando os testes devem ser feitos; ou seja, a mortalidade ocorre antes mesmo que seja possível a realização da triagem.

Thomas (2022) em sua dissertação de mestrado cuja pesquisa se deu no Distrito Federal, reforça a importância da proximidade dos serviços de saúde com as famílias, destacando a busca ativa como uma ferramenta relevante no processo de triagem, quando há a necessidade de reconvocação dos pacientes, desde que os profissionais sejam qualificados para a tarefa, ou seja, sejam treinados para fazer uma abordagem sensível, orientando os pais adequadamente, coletando informações de contato corretas e completas, sendo eficientes e eficazes ao demonstrarem com clareza e credibilidade a necessidade dos exames.

Xavier, *et al.*, 2019, em um estudo sobre o panorama sociodemográfico para triagem neonatal no Brasil, complementam que há uma disparidade demográfica no país, relacionadas a raça/cor, região, densidade de demográfica, renda per capita, que podem ser barreiras à triagem neonatal, exigindo o aprimoramento dos programas

nacionais de saúde, para a efetividade deles. Os autores observaram em seus estudos que o norte e nordeste do Brasil, são as regiões com a menor taxa de realização da triagem.

Assim, em algumas realidades regionais, constata-se que a infraestrutura da rede de saúde pública, o gerenciamento dos recursos públicos, o treinamento de profissionais, outros fatores, precisam ser avaliados com atenção, para que o PNTN possa alcançar a todos de forma equânime.

Acrescenta-se a isso, os aspectos políticos e econômicos, que podem representar obstáculos para o programa, uma vez que a população está à mercê das mudanças no cenário da administração pública, que podem ou não favorecer o atendimento das demandas da saúde da população, a depender do compromisso de seus gestores.(Campos e Souza, 2025).

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao término deste estudo, constatou-se a relevância das pesquisas voltadas à Doença Falciforme, considerando o impacto que essa condição exerce sobre as famílias, especialmente aquelas com filhos recém-nascidos acometidos. Verificou-se que, no Brasil, a implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) representou um avanço expressivo para a detecção precoce da Doença Falciforme, contribuindo significativamente para o tratamento oportuno e para a melhoria da qualidade de vida das pessoas afetadas.

Apesar da evolução observada desde a criação do programa, ainda persistem diversos fatores que dificultam ou impedem o acesso de parte considerável da população aos serviços de saúde, o que repercute nos índices de morbimortalidade relacionados à doença. Além das barreiras de acesso, evidenciou-se que o programa necessita de aperfeiçoamentos, especialmente no que diz respeito à capacitação dos profissionais envolvidos e à melhoria da logística laboratorial para a análise das amostras dentro dos prazos adequados ao diagnóstico.

Este estudo buscou evidenciar a importância da Doença Falciforme como problema de saúde pública, destacando os desafios relacionados ao diagnóstico e ao tratamento, bem como as alternativas disponíveis. Reforça-se a relevância do Programa Nacional de Triagem Neonatal, desenvolvido pelo Ministério da Saúde, como instrumento essencial que deve ser continuamente aprimorado para garantir maior abrangência e efetividade no atendimento aos usuários do Sistema Único de Saúde (SUS).

Para pesquisas futuras, recomenda-se o desenvolvimento de estudos que realizem um monitoramento mais detalhado da cobertura do PNTN nas diferentes regiões do país. Observou-se escassez de literatura que aborde de forma específica a implementação do programa em nível regional, visto que a maioria das publicações consultadas apresenta informações gerais, dificultando uma compreensão mais aprofundada dos desafios e avanços obtidos.

Espera-se que novos estudos ampliem a produção científica sobre o tema, trazendo análises regionais que contribuam para identificar fragilidades e propor estratégias de melhoria, favorecendo, assim, resultados cada vez mais eficazes no diagnóstico precoce e no controle da Doença Falciforme no Brasil.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, R. A. de; BERETTA, A. L. R. Z. *Anemia falciforme e abordagem laboratorial: uma breve revisão de literatura*. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**, v. 49, n. 2, p. 131–134, 2017. Disponível em: <https://www.rbac.org.br/wp-content/uploads/2017/08/RBAC-vol-49-2-2017-ref.-530-finalizado.pdf>. Acesso em: 20 maio 2025.

BORGES, A.; FONSECA, E. *Anemia falciforme: manifestações clínicas e diagnósticos laboratoriais*. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, São Paulo, v. 10, n. 11, nov. 2024. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/16540/9129>. Acesso em: jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias* [recurso eletrônico]. Brasília: **Ministério da Saúde**, 2024. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diagnostico_hemoglobinopatias.pdf. Acesso em: jul. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Doença falciforme*. Brasília, 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em: maio 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Doenças falciformes e outras hemoglobinopatias*. Brasília, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal/doencas-falciformes-e-outras-hemoglobinopatias>. Acesso em: jul. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Eletroforese de hemoglobina*. Brasília, 2012. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_condutas_basicas.pdf. Acesso em: jun. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Governo Federal reforça necessidade do diagnóstico precoce da doença falciforme*. Brasília, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/junho/governo-federal-reforca-necessidade-do-diagnostico-precoce-da-doenca-falciforme>. Acesso em: jun. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Herança falciforme de pessoas com traço*. Brasília, 2012. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_condutas_basicas.pdf. Acesso em: jun. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Nota Informativa nº 3/2023-SVSA/COEX/SVSA/MS*. Brasília, 2024. Disponível em: https://bvs.saude.gov.br/bvs/saudelegis/doc_tec/jan_24/NOTA%20INFORMATIVA%203%20%20PORTARIA%20GM%202010.2023.pdf. Acesso em: maio 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN): Portaria GM/MS nº 7.293, de 26 de junho de 2025*. Brasília: Ministério da Saúde, 2010. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2025/prt7293_27_06_2025.html. Acesso em: jul. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Triagem neonatal biológica: manual técnico*. Brasília: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf. Acesso em: jun. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. *Triagem neonatal: programa nacional*. Brasília, [s.d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal>. Acesso em: ago. 2025.

CAMPOS, C. S.; SOUZA, M. R. de. *Triagem neonatal biológica no Brasil: tendências de cobertura e indicadores de saúde associados (2014–2023)*. SciELO Preprints, 2025. DOI: 10.1590/SciELOPreprints.12570. Disponível em: <https://preprints.scielo.org/index.php/scielo/preprint/view/12570>. Acesso em: 27 out. 2025.

CASTRO, G. F. P. de et al. *Fisiopatologia da anemia falciforme*. **Revista Transformar**, Rio de Janeiro, 2016. Disponível em: <https://www.fsj.edu.br/transformar/index.php/transformar/article/view/60/56>. Acesso em: jul. 2025.

CHALLENGES faced by people with sickle cell disease in crisis situations: barriers to emergency. **Research, Society and Development**, [S. l.], v. 10, n. 5, p. e45410515078, 2021. DOI: 10.33448/rsd-v10i5.15078. Disponível em: <https://rsdjournal.org/rsd/article/view/15078>. Acesso em: ago. 2025.

COSTA, P. N. et al. *Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura*. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, São Paulo, v. 7, n. 15, p. e151181, 2024. DOI: 10.55892/jrg.v7i15.1181. Disponível em: <https://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/1181>. Acesso em: 26 out. 2025.

FIGUEIREDO, S. V. et al. *Importance of health guidance for family members of children with sickle cell disease*. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 71, n. 6, p. 2974–2982, nov. 2018.

FRANÇA, S. A. de B. A. *Fatores que interferem no acesso de pessoas com doença falciforme ao Hemocentro Coordenador da Bahia*. 2015. Dissertação (Mestrado Profissional em Saúde Coletiva) – **Universidade Federal da Bahia**, Salvador, 2015. Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/bitstream/ri/18325/1/Disserta%C3%A7%C3%A3o%20MP%20SIMPLICIA%20FRAN%C3%87A.%202015.pdf>. Acesso em: out. 2025.

GIOSEFFI, J. R. et al. *Panorama da doença falciforme no Brasil*. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, São Paulo, v. 46, n. 4, 2024. DOI: 10.1016/j.htct.2024.09.049. Acesso em: jul. 2025.

GRILO, P. M. S. *Incidência das hemoglobinopatias em recém-nascidos do estado de Mato Grosso do Sul*. 2021. 71 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) –

Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, Campo Grande, 2021. Disponível em: https://repositorio.ufms.br/bitstream/123456789/3871/1/Disserta%C3%A7%C3%A3o_PatriciaMedeirosSilvaGrilo.pdf. Acesso em: jun. 2025.

GUIMARÃES, C. T. L.; COELHO, G. O. *A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme*. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 15, p. 1733–1740, jun. 2010. DOI: 10.1590/S1413-81232010000700085.

HONORATO, P. F. et al. *Desafios no manejo da doença falciforme: atuação multiprofissional no contexto da saúde pública*. **Revista Foco**, v. 18, n. 6, e8873, 2025. DOI: 10.54751/revistafoco.v18n6-179.

JESUS, A. C. da S. de et al. *Características socioeconômicas e nutricionais de crianças e adolescentes com anemia falciforme: uma revisão sistemática*. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 36, n. 4, p. 491–499, out. 2018. DOI: 10.1590/1984-0462/2018/36/4/00010.

LIMA, R. et al. *Anemia falciforme: uma abordagem clínica e laboratorial*. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 23, n. 9, p. e13812, 30 set. 2023. Acesso em: jun. 2025.

MACHADO, A. et al. *Anemia falciforme: aspectos clínicos e epidemiológicos*. In: SEMINÁRIO INTERINSTITUCIONAL DE ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO, XXIII, 2018, Cruz Alta. *Anais...* Cruz Alta: Unicruz, 2018. Disponível em: <https://home.unicruz.edu.br/seminario/anais/anais-2018/...> Acesso em: maio 2025.

SANTOS, V. M. L. N. *Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme*. São Paulo, 2016. Disponível em: www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/.../anemia_falciforme/34.pdf. Acesso em: jun. 2025.

SANTOS, V. S. dos. *Anemia falciforme*. **Biologia Net**, 2021. Disponível em: <https://www.biologianet.com/doencas/anemia-falciforme.htm>. Acesso em: ago. 2025.

SILVA, N. C. H. da et al. *Principais técnicas para o diagnóstico da anemia falciforme: uma revisão de literatura*. **Periódicos Grupo Tiradentes**, Pernambuco, v. 3, n. 2, p. 33–46, 2023. Disponível em: <https://periodicos.grupotiradentes.com/unitsaude/article/view/5154/2546>. Acesso em: jul. 2025.

SOUZA, I. M. de; ARAÚJO, E. M. de. *Doença falciforme e triagem neonatal: um debate necessário*. **Revista Saúde Coletiva UEFS**, Feira de Santana, v. 5, n. 1, p. 51–58, dez. 2015.

THOMAS, J. V. *Implantação da triagem neonatal, evolução da mortalidade na infância e indicadores de desempenho do programa: um estudo ecológico*. Brasília: **Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde**, Escola Superior em Ciências da Saúde, 2022.

XAVIER, J. C. et al. *A cobertura da triagem neonatal e as características sociodemográficas no Brasil, segundo dados da Pesquisa Nacional de Saúde – 2019*. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 24, n. 12, p. e18191, 12 dez. 2024.