

Avaliação da triagem neonatal para o diagnóstico da anemia falciforme



<https://doi.org/10.56238/chaandieducasc-041>

Ademilton Costa Alves

Docente do Curso de Farmácia, Universidade CEUMA.

Cláudia Letícia Araújo Ribeiro

Acadêmico do Curso de Farmácia, Universidade CEUMA.

Mona Giselle Abreu Freitas Alves

Farmacêutica do Hemocentro Coordenador do Maranhão - HEMOMAR.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária, crônica, definida como uma anemia hemolítica, ocasionada por uma deformação na estrutura dos eritrócitos devido a produção da Hb “S”, mudando o formato natural bicôncavo, para uma forma de “foice” ou “meia lua”. Dados demonstram que a anemia falciforme atingiu no período de 2014 ao ano de 2020, a média anual de 1.087 novos casos de crianças diagnosticadas a doença falciforme. O exame para diagnóstico inicial é o denominado “Teste do Pezinho”, oriundo da triagem neonatal e realizado pelo método da Cromatografia Líquida de Alta Performance.

OBJETIVOS: O objetivo deste trabalho é realizar uma revisão integrativa sobre a avaliação da triagem neonatal para o diagnóstico da anemia falciforme.

MÉTODOS: Trata-se de uma revisão da literatura, do tipo revisão integrativa. O levantamento dos

artigos científicos foi realizado, utilizando os descritores: “Triagem neonatal”; “anemia falciforme”; “Neonatal screening”; e “sickle cell anemia”, utilizando o operador booleano “AND”, nas bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO) e PubMed; no período de 01 de abril a 20 de maio de 2023.

RESULTADOS: Foram encontrados 234 artigos, dos quais foram 84 artigos excluídos por não atender os critérios de inclusão (artigos completos e gratuitos e corte temporal), permanecendo 150 publicações. Desses, 100 artigos foram excluídos, conforme os critérios pré-estabelecidos e após leitura dos títulos e resumos dos artigos que não atendiam a temática inicial deste estudo. 50 trabalhos foram submetidos a avaliação de legibilidade, culminando com um quantitativo de somente 11 artigos científicos incluídos como objeto de estudo na presente revisão integrativa, sendo (2) Scielo e (9) PubMed.

CONCLUSÃO: Portanto, todos os estudos analisados nesta revisão demonstraram a importância da presença e realização da triagem neonatal para doenças genéticas, em especial para anemia falciforme, uma vez que é fundamental a detecção precoce dessa doença crônica e grave. Esse rastreamento e a posterior intervenção clínica precoce, podem reduzir a mortalidade infantil, minimizar as comorbidades, gerando uma melhor qualidade e aumento da expectativa de vida, dos pacientes portadores desse principal tipo de hemoglobinopatia.

Palavras-chave: Teste do pezinho, Hemoglobinopatia, Doença da Hemoglobina S.

1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia pertencente ao grupo de doenças qualitativas da hemoglobina (Hb), caracterizada por uma mutação genética no cromossomo 11 (onze) dessa proteína, decorre da substituição de uma base nitrogenada, a adenina (A), por outra denominada timina (T), no códon do gene beta globina, que passa de GAG para GTG. E provoca a substituição do sexto aminoácido da cadeia, o ácido glutâmico, pela valina. O que provoca o aparecimento da hemoglobina



variante “S” (NOGUEIRA, 2013).

É uma doença hereditária, crônica, definida como uma anemia hemolítica, ocasionada por uma deformação na estrutura dos eritrócitos devido a produção da Hb “S”, mudando o formato natural bicôncavo, para uma forma de “foice” ou “meia lua”. Devido a esse rearranjo, esses tipos celulares perdem sua flexibilidade, ficando mais rígidos, diminuindo sua vida-média, com uma consequente hemólise crônica, causando sintomas típicos dessa anemia, como cansaço, palidez, icterícia e reticulocitose. Além do elevado risco de obstrução dos vasos sanguíneos, devido à presença dessas células drepanocíticas (CARDOSO *et al.*, 2021).

A anemia falciforme, ao acometer o organismo do seu portador, revela inúmeros fatores correlacionados que retroalimentam ciclos permanentes de inflamações crônicas. Os drepanócitos, células falciformes, se aderem ao endotélio vascular, provocando obstrução, tendo como consequência a hipóxia local, agravando o processo denominado de falcização. E, conseqüentemente, a essas alterações existentes nas células e que atingem os tecidos, é desencadeado o processo inflamatório característico dessa patologia (CARDOSO, 2020).

Há duas teorias para o surgimento das doenças falciformes, a primeira teoria seria a de que surgiu a partir da malária, doença infecciosa causada pelo protozoário do gênero *Plasmodium*, transmitida pela picada do mosquito do gênero *Anopheles* e assim teria contribuído para a mutação do gene HbS. Já a segunda teoria, seria a do início do sedentarismo humano, pois o homem deixou de ser nômade. O predomínio da sua origem, vem da África subsaariana, Índia, Arábia Saudita e países mediterrâneos (DALELLASTE; REISER; KUSE, 2022).

Em 1910, James Bryan Herrick, publicou no *Archives of Internal Medicine*, sugerindo, pioneiramente, que hemácias falciformes seriam a causa da doença falciforme.

Em 1935, Campbell, um residente em cirurgia, chamou atenção dos médicos para a conscientização dos sintomas clínicos da anemia falciforme, pois os diagnósticos eram feitos erroneamente, confundindo com outras doenças como apendicite e qualquer outra que causava dor abdominal (RAMOS, 2020).

A anemia falciforme atingiu no período de 2014 ao ano de 2020, a média anual de 1.087 novos casos de crianças diagnosticadas com uma doença falciforme, conforme os dados oriundos do programa nacional que realiza o processo de triagem nas crianças menores que 05 anos de idade. Essa alteração hematológica apresentou uma incidência de 3,78 a cada 10 mil nascidos vivos. Estima-se atualmente, que há entre 60 mil a 100 mil pacientes com doença falciforme no país e a sua distribuição geográfica é bastante heterogênea (STOCK, 2022).

Dados do sistema de conteúdos de mortalidade do sistema único de saúde indicam que, entre 2014 e 2019, a grande parte desses enfermos com uma doença falciforme no país faleceu na segunda ou terceira década de vida (20 aos 29 anos) (DE SOUSA, 2015). Entre os anos de 2018 e 2021 a



cobertura do inquérito ecodoppler transcraniano para crianças e adolescentes com anemia falciforme de 2 a 16 anos, mostrou a importância de se calcular o fluxo sanguíneo cerebral, para prevenção de um possível acidente vascular encefálico (ALVES, 2019).

As manifestações clínicas da anemia falciforme podem comprometer ou alvejar praticamente todos os órgãos e sistemas, acontecendo desde o primeiro ano, e se ampliando por todo o período de sobrevivência do paciente. As principais ocorrências são as crises de dor; icterícia; anemia; infecções; síndrome mão-pé; crise de sequestração esplênica; acidente nos vasos sanguíneos encefálico; priapismo; síndrome torácica acentuada; crise aplásica; ulcerações; osteonecrose; causas renais; oculares; entre outras (DOS SANTOS, 2021).

Essa doença da hemoglobina “S” apresenta como principal tratamento padronizado o uso do medicamento hidroxiureia, embora ele não cure a doença. E entre o arsenal terapêutico também utilizado para minimizar as consequências dessa enfermidade encontra-se a suplementação de ácido fólico, o uso de analgésicos, anti-inflamatórios, hidratação venosa nas crises algícas, realização de transfusões sanguíneas, o uso profilático de antibióticos e suplementos vitamínicos e imunizações periódicas (SOUZA, 2020). O recurso terapêutico com os melhores resultados, atualmente, é o transplante de células tronco hematopoéticas (JARDULI-MACIEL *et al.*, 2022).

O aconselhamento genético tem importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, resultando em alto grau de responsabilidade para com as mulheres, instituições e profissionais que o oferecem. É fundamental que seja realizado por especialistas qualificados e com larga experiência, dentro dos mais rígidos padrões éticos (RAMALHO, 2015). É das melhores ferramentas no que concerne as doenças hereditárias, pois reflete diretamente na qualidade de vida de pacientes com patologias genéticas específicas (DE ALCANTARA *et al.*, 2021).

Existem diversos métodos para a confirmação do diagnóstico da anemia falciforme, essas técnicas podem ajudar os pacientes a detectar precocemente a doença ou o traço falciforme. São elas, o exame hemograma completo e sua microscopia complementar; o Reticulograma; as Eletroforeses de Hemoglobinas, teste padrão na rotina laboratorial para identificar hemoglobinas variantes, como a hemoglobina “S”. Existindo ainda a Focalização Isoelétrica. E atualmente, a Polymerase Chain Reaction (PCR). Porém, o exame diagnóstico inicial é o denominado “Teste do Pezinho”, oriundo da triagem neonatal e realizado pelo método da Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) (ARDUINI, 2017; PORTO *et al.*, 2020; SOUSA *et al.*, 2021).

O histórico da Triagem Neonatal (TN), teve início no Reino Unido no final de 1950, através do rastreio da doença metabólica que era detectada no exame de urina. Inicialmente era apenas um projeto organizado de detecção de fenilcetonúria com aconselhamento dietético e realizado logo após o nascimento. Em 1960 uma conferência realizada pelo *Medical Research Council* recomendou as autoridades locais a continuação e a possível expansão do programa de rastreio da fenilcetonúria



(BONZO *et al.*, 2013).

Desde a década de 60, a Organização Mundial de Saúde (OMS) constatou a necessidade de serem criados programas de triagem neonatal. No Brasil, a triagem neonatal sanguínea, conhecida popularmente como “Teste do Pezinho”, foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) através da portaria GM/MS n.º 22, de 15 de janeiro de 1992, fazendo valer a obrigatoriedade da realização do teste em todos os recém-nascidos vivos, analisando a fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. E em junho de 2001, ocorreu a ampliação das doenças triadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), incluindo a detecção de doenças falciformes e outras hemoglobinopatias (MENDES *et al.*, 2020).

Em 2020, esse programa de triagem examinou 964 casos de doença falciforme e 60.094 portadores heterozigotos da Hemoglobina S, traço falciforme. Estudos demonstram que, caso não seja realizado o tratamento nos primeiros anos de vida, somente 20% das crianças atingirão os 5 anos de idade. A instituição do Dia Mundial de Conscientização em consideração à Doença Falciforme, auxiliou o Ministério da Saúde a ressaltar a carência e a necessidade da identificação precoce da doença, ainda na triagem neonatal (Teste do Pezinho) logo depois do nascimento (POMPEO *et al.*, 2021).

A realização prévia da identificação de doenças genéticas, a partir de uma triagem neonatal, pode auxiliar, diretamente, no tratamento precoce e, possivelmente, evitar condições mais severas nos portadores dessas enfermidades. Mas, é de fundamental importância que esse processo de triagem seja divulgado, acessível de forma pública e gratuita à população em geral e de natureza obrigatória realizada pelos governos correlacionados.

Assim, o objetivo deste trabalho é realizar uma revisão integrativa sobre a avaliação da triagem neonatal para o diagnóstico da anemia falciforme.

2 METODOLOGIA

2.1 TIPO DE PESQUISA

Trata-se de um estudo no formato integrativo de revisão bibliográfica da literatura, cujo tema é “AVALIAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO DA ANEMIA FALCIFORME”; baseado na coleta de dados realizada por meio de consulta a periódicos e posterior leitura minuciosa dos títulos, resumos e trabalhos completos.

Os descritores utilizados para a busca foram: “Triagem neonatal”; “anemia falciforme”; “Neonatal *screening*”; e “*sickle cell anemia*”, utilizando o operador booleano “AND”, nas bases de dados *Scientific Electronic Library Online* (SciELO) e PubMed; no período de 01 de abril a 20 de maio de 2023.

Para a pré-seleção dos artigos foram realizadas leituras prévias através dos títulos e resumos, sendo escolhidos os que abordassem o tema da pesquisa. Foram considerados apenas artigos que



retrataram a temática de forma direcionada.

2.2 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Foram incluídos na pesquisa artigos completos e gratuitos publicados no corte temporal de 2012 a 2023, nos idiomas inglês e português, que abordassem a temática inicial proposta.

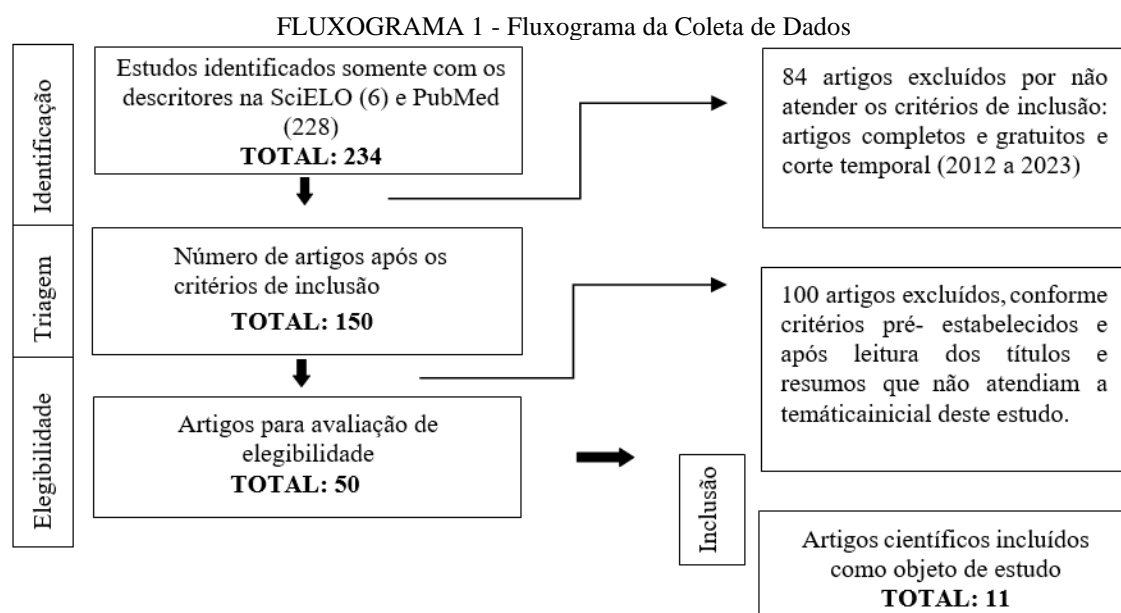
Como critérios de exclusão, descartou-se monografias, dissertações, teses, artigos incompletos e duplicados nas bases de dados escolhidas, resumos e resumos expandidos que não retratassem ao propósito deste estudo ou que estivessem redigidos em outras línguas que não as acima citadas e foram excluídos artigos publicados fora do período escolhido e artigos que não abordavam diretamente a temática delimitada nesta pesquisa.

2.3 ANÁLISE DOS RESULTADOS

Os resultados desta revisão foram organizados em um fluxograma (Fluxograma 1) em um quadro (Quadro 1), para melhor interpretação dos dados.

3 RESULTADOS

Foram encontrados 234 artigos, dos quais foram 84 artigos excluídos por não atender os critérios de inclusão (artigos completos e gratuitos e corte temporal), permanecendo 150 publicações. Desses, 100 artigos foram excluídos, conforme os critérios pré-estabelecidos e após leitura dos títulos e resumos dos artigos que não atendiam a temática inicial deste estudo. 50 trabalhos foram submetidos a avaliação de legibilidade, culminando com um quantitativo de somente 11 artigos científicos inclusos como objeto de estudo na presente revisão integrativa, os quais compõem os resultados desta pesquisa cujas distribuições encontram-se descritas no Fluxograma 1.





No Quadro 1 é possível observar a procedência, título do trabalho, autores, periódicos, e as considerações relevantes dos 11 artigos científicos (SCIELO: 02 e PubMed: 09) inclusos nessa revisão integrativa.

Quadro 1 – Artigos utilizados nesta revisão integrativa.

Nº	Procedência	Título do Trabalho	Autor /ano	Periódicos	Considerações relevantes notrabalho
1.	PubMed	Neonatal Screening of Sickle Cell Anemia: A Preliminary Report	PANIGRAHI; PATRA; KHODIAR, 2012	Jornal Indiano de Pediatria.	Estudo realizado de triagem neonatal para doença falciforme realizado com 1.158 recém-nascidos, este estudo demonstrou a importância da detecção precoce da doença falciforme (SS) feita pela triagem neonatal
2.	PubMed	Neonatal Screening for Sickle Cell Disease in Congo.	DOKEKIAS <i>et al.</i> , 2022	Anemias	Estudo foi realizado com 2.897 crianças, com idade igual ou inferior a 5 dias. Como resultado, foram encontradas anormalidades de hemoglobina em 20,81%, na qual a principal hemoglobina foi a Hb S
3.	PubMed	Neonatal Screening and the Clinical Outcome in Children with Sickle Cell Disease in Central India	UPADHYE <i>et al.</i> , 2016.	Plos one	Estudo realizado na Índia Central com 2.134 recém-nascidos, demonstrou que 48,7% eram normais, mas 45,8% eram falciformes e 4,9% eram homocigotos falciformes (SS). Portanto este estudo reforça que a anemia falciforme está entre as doenças hereditárias com maiores evidências de que o diagnóstico e o tratamento precoce melhoram o desfecho clínico dos seus portadores.
4.	Pubmed	Sickle cell screening in Europe: the time has come.	SHOOK; WARE, 2018	British Journal of Hematology	Este estudo ressaltou que é importante fazer também um programa de cuidados clínicos para a anemia falciforme, que deve incluir: profilaxia de infecção com penicilina e profilaxia da malária; treinamento familiar para identificar sintomas precoces graves ou persistentes e a gravidade das crises.
5.	PubMed	Universal neonatal screening for sickle cell disease and other haemoglobinopathies in Ferrara, Italy	BALLARDINI <i>et al.</i> , 2013	Blood Transfus	Neste estudo, de triagem neonatal foram identificados 24 portadores de hemoglobinopatias, sendo 16 com HbS.
6.	PubMed	Screening and Clinical Profile of Children With Sickle Cell Disease in a Tribal Area of Gujarat.	DAVE <i>et al.</i> , 2022.	Indian Pediatre	Dave <i>et al.</i> , (2022) Rastreou 2.492 recém-nascidos com traço falciforme usando a HPLC, 3,5% foram diagnosticados com DF, o que corresponde a 87 recém-nascidos.
7.	PubM ed	.Dépistage néonatal de la drépanocytose en France [Newborn screening for sickle cell disease in France].	BROUSSE; BENKERROU, 2021	Medicine Science	Um programa de triagem neonatal demonstrou eficácia considerável na redução da mortalidade infantil, bem como de complicações infecciosas, anêmicas e neurovasculares graves na infância dos pacientes portadores de anemia falciforme.



8.	PubMed	The Prevalence of Sickle Cell Disease and Its Implication for Newborn Screening in Germany (Hamburg Metropolitan Area). <i>Pediatr Blood Cancer</i> .	GROSSE <i>et al.</i> , 2016.	<i>Pediatric Blood & Cancer</i>	Este artigo destaca que a doença falciforme está entre as doenças hereditárias com maiores evidências de que o diagnóstico e o tratamento precoces melhoram o desfecho clínico, sendo importante a triagem neonatal para isto.
9.	Scielo	Incidence of variant hemoglobins in newborns attended by a public health laboratory.	REIS <i>et al.</i> , 2018	Albert Einstein	Um estudo no Laboratório Central de Saúde Pública do Estado do Piauí (PI, Brasil). Constatou maior ocorrência do traço falciforme em 4,1% da amostra, com destaque para os casos de hemoglobina S em homozigose (0,1%). Portanto, podemos concluir que os programas de triagem neonatal são importantes para triagem, orientações quanto às ações de saúde e acompanhamento das famílias com hemoglobinopatias, a fim de reduzir os índices de morbimortalidade.
10.	PubMed	Sickle cell disease in childhood: from newborn screening through transition to adult medical care.	QUINN, 2013	<i>Pediatric Clinics of North America</i>	Estudo destaca que nos primeiros meses de vida dos recém-nascidos são assintomáticos, pois os lactentes muito jovens ainda produzem uma quantidade significativa de Hb fetal (Hb F), que acaba por inibir a polimerização da Hb S. Esse período de proteção conferido pela Hb F costuma durar cerca de 3 meses, permitindo a triagem neonatal e a intervenção precoce.
11.	Scielo	(Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study.	ROCHA <i>et al.</i> , 2021.	Revista Brasileira de Enfermagem,	O diagnóstico não pode ficar restrito ao resultado da triagem neonatal, necessitando que as informações preventivas de crises falcêmicas sejam reforçadas. Recomenda-se a busca de outros membros da família afetados para conhecimento da sua condição genética, refletindo sobre suas decisões reprodutivas.

4 REVISÃO INTEGRATIVA

A triagem neonatal é uma técnica que pode ser realizada usando sangue de cordão umbilical e também pela metodologia de focagem isoelétrica para diagnóstico precoce de uma doença falciforme (DF), na qual a confirmação dos resultados deve ser realizada usando outra técnica, como eletroforese em ágar citrato em pH ácido. Deve-se fazer também um programa de cuidados clínicos para a anemia falciforme, que deve incluir: profilaxia de infecção com penicilina e profilaxia da malária; treinamento familiar para identificar sintomas precoces graves ou persistentes e a gravidade das crises, conforme informado no estudo de Shook, (2018).

Quinn, (2013) já havia destacado que nos primeiros meses de vida os recém-nascidos são assintomáticos, pois os lactentes muito jovens ainda produzem uma quantidade significativa de Hb fetal



(Hb F), que acaba por inibir a polimerização da Hb S protegendo contra a anemia falciforme. Na medida que a Hb F diminui nos primeiros meses, há um aumento proporcional na Hb S (em vez da Hb A normal). Esse período de proteção conferido pela Hb F costuma durar cerca de 3 meses, permitindo a triagem neonatal e a intervenção precoce.

No estudo de triagem neonatal para um tipo de doença falciforme, anemia falciforme, realizado por Panigrahi, (2012) com 1.158 recém-nascidos, entre os meses de fevereiro de 2008 a janeiro de 2009 pelo Departamento de Pediatria e Neonatologia, Pt. JNM *Medical College & Dr. BRAM Hospital, Raipur (Chhattisgarh)*, conseguiu encontrar doença falciforme em 0,2 % dos recém-nascidos, já o traço falciforme foi encontrado em 5,8% dos indivíduos testados.

Outro estudo, mais recente, realizado por Doekias *et al.*, (2022) com 2.897 crianças, entre 1 de outubro de 2019 a 31 de março de 2020, com idade igual ou inferior a 5 dias, onde foram coletadas e analisadas as amostras de sangue usando a máquina de cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC). Como resultado, foram encontradas anormalidades de hemoglobina em 20,81% dos recém nascidos, a principal hemoglobina foi a Hb S, o que corrobora com os dados de triagem neonatal obtidos no estudo de Panigrahi (2012).

Um estudo realizado na Índia Central, pelos pesquisadores Grosse *et al.*, (2016), com 2.134 recém-nascidos, demonstrou que 48,7% eram normais, mas 45,8% eram falciformes e 4,9% eram homocigotos falciformes (SS). Após a triagem estes bebês foram acompanhados, desses, 75 dos SS (anemia falciforme) tiveram complicações clínicas, enquanto 13 bebês permaneceram assintomáticos, demonstrando a importância do diagnóstico precoce. Esse cenário reforça os apontamentos de Upadhye *et al.*, (2016), que a anemia falciforme está entre as doenças hereditárias com maiores evidências de que o diagnóstico e o tratamento precoce melhoram o desfecho clínico dos seus portadores (UPADHYE *et al.*, 2016).

Já corroborava para esse histórico necessário de triagem neonatal, o estudo realizado em Ferrara, Itália, entre 26 de setembro de 2010 e 31 de janeiro de 2012, pelos pesquisadores Ballardini *et al.*, (2013), onde foram realizados 1.992 testes neonatais, analisando o sangue do cordão umbilical por cromatografia líquida de alta eficiência - HPLC, no qual foram identificados 24 portadores de hemoglobinopatias, sendo 16 indivíduos portadores da anemia falciforme e o restante portadores de outras hemoglobinas variantes.

Recentemente, os pesquisadores Dave *et al.*, (2022) também realizaram um estudo de triagem neonatal, onde foram rastreados 2.492 recém-nascidos com o denominado traço falciforme, conforme a técnica de HPLC utilizada e o tempo de vida restrito aos dois dias após o nascimento, em um hospital na área tribal em Gujarat, no período de 2014 a 2019. Ratificando a presença da anemia falciforme, dos recém-nascidos que passaram por esse tipo de triagem, um representativo percentual de 3,5% foram diagnosticados com essa doença falciforme, correspondente a 87 recém-nascidos.



Brousse e Benkerrou, (2021) constataram que a triagem neonatal para doenças falciformes na França conseguiu catalogar a identificação de 9.260 crianças desde 1989 e ainda somando-se 583 casos no ano de 2019. Esse programa francês de triagem, combinado com medidas de profilaxia de uma rede social de saúde bem organizada do país, demonstrou eficácia considerável na redução da mortalidade infantil, bem como de complicações infecciosas, anêmicas e neurovasculares graves na infância, dos pacientes portadores de anemia falciforme.

Foi realizada a análise da triagem neonatal no Laboratório Central de Saúde Pública do Estado do Piauí entre 1 de fevereiro de 2014 a 31 de dezembro de 2015, pelos pesquisadores Reis *et al.*, (2018), em uma amostra bastante representativa de 69.180 recém-nascidos, dos quais 3.747 foram diagnosticados com alguma hemoglobinopatia. Foi também constatada uma relevante ocorrência do traço falciforme em 4,1% das crianças avaliadas. Evidenciou-se ainda nesse estudo que a maioria das alterações hemoglobínicas estavam presentes em recém-nascidos do sexo masculino (49,8%) e de etnia parda (38,5%).

Em um estudo desenvolvido Rocha *et al.*, (2021), realizado no ambulatório de um hospital público, de outubro a dezembro de 2017, onde todos os participantes possuíam traço falciforme. Aliado a 20 crianças diagnosticadas com a doença falciforme pelo “testado pezinho” e 3 diagnósticos, após hospitalização decorrente da doença. Essa pesquisa ratificou o alerta que o diagnóstico não pode ficar restrito ao resultado da triagem neonatal, necessitando que as informações preventivas de possíveis crises falcêmicas sejam reforçadas, durante esse processo e recomendou-se ainda a submissão complementar de um possível aconselhamento genético para os membros da família desses portadores de anemia falciforme e traço falcêmico.

5 CONCLUSÃO

Portanto, todos os estudos analisados nesta revisão demonstraram a importância da presença e realização da triagem neonatal para doenças genéticas, em especial para anemia falciforme, uma vez que é fundamental a detecção precoce dessa doença crônica e grave. Esse rastreamento e a posterior intervenção clínica precoce, podem reduzir a mortalidade infantil, minimizar as comorbidades, gerando uma melhor qualidade e aumento da expectativa de vida, dos pacientes portadores desse principal tipo de hemoglobinopatia. Os programas de triagem neonatal, em todo o mundo, são importantes para a seleção, orientação às devidas ações de saúde e acompanhamento de famílias acometidas com essa doença falciforme, que também deverão, como ressaltado neste trabalho, ser submetidas ao processo paralelo de aconselhamento genético. Assim como também foi observado o possível complemento diagnóstico da anemia falciforme e do traço falciforme por outras técnicas posteriores ao processo de triagem neonatal, para fins de confirmação específica da presença da doença e da atual situação clínica do portador dessa enfermidade.



REFERÊNCIAS

- ALVES, Isabelle Tereza Carvalho. Absenteísmo escolar e laboral em pacientes com anemia falciforme acompanhados em hemocentro do estado de Sergipe. 2019.
- ARAÚJO, Rayssa; CAMPOS, Paloma; OLIVEIRA, Maíza. Triagem Neonatal Pelo Sistema Único de Saúde. 2022. disponível em <https://repositorio.animaeducacao.com.br/handle/ANIMA/30323> Acesso em 20 maio. 2023.
- BALLARDINI E, Tarocco A, Marsella M, Bernardoni R, Carandina G, Melandri C, Guerra G, Patella A, Zucchelli M, Ferlini A, Bigoni S, Ravani A, Garani G, Borgna-Pignatti C. Universal neonatal screening for sickle cell disease and other haemoglobinopathies in Ferrara, Italy. *Blood Transfus.* 2013.
- BRASIL. SUS – Dados sobre anemia falciforme. Pg1. 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 20 maio. 2023
- BONZO, Marluz Elisabeth. A importância da triagem neonatal e do aconselhamento genético na doença falciforme. 2013.
- BROUSSE, Valentine; ALLAF, Bichr; BENKERROU, Malika. Dépistage néonatal de la drépanocytose en France. *médecine/sciences*, v. 37, n. 5, p. 482-490, 2021.
- CAMARGO, Cindy Costa; FERNANDES, Graziella Marques de Araujo; CHIEPE, Kelly
- CARDOSO, Jane Laner et al. Identificação de anemias na infância em um hemocentro no sul do Brasil. *Rev. méd. Paraná*, p. 21-27, 2020.
- CARDOSO, Andréia Insabralde de Queiroz et al. Estudos econômicos completos sobre tratamentos da anemia falciforme. *Acta Paulista de Enfermagem*, v. 34, 2021.
- DALELLASTE, Stefanie; REISER, Milene Negri; KUSE, Elisandra Alves. anemia falciforme e gestação: principais complicações. *Revista Científica da Faculdade de Educação e Meio Ambiente*, v. 13, n. 2, p. 173-179, 2022.
- DAVE K, Desai S, Italia Y, Mukherjee MB, Mehta P, Desai G. Newborn Screening and Clinical Profile of Children With Sickle Cell Disease in a Tribal Area of Gujarat. *Indian Pediatr.* 2022.
- DE ALCANTARA, Patrícia Giselle Almeida; DA SILVA BENITHÁH, Inessa; DOS SANTOS, Rahyja Texeira. O papel da biomedicina no diagnóstico e aconselhamento genético nos casos de anemia falciforme. *Brazilian Journal of Development*, v. 7, n. 6, p. 56590- 56605, 2021
- DE SOUZA, Ionara Magalhães; DE ARAÚJO, Edna Maria. Doença Falciforme e triagem neonatal: Um debate necessário. *Revista de Saúde Coletiva da UEFS*, v. 5, n. 1, p. 59- 61, 2015.
- DOKEKIAS AE, Ocko Gokaba LT, Louokdom JS, Ocini LN, Galiba Atipo Tsiba FO, Ondzotto Ibatta CI, Kouandzi QN, Tamekue ST, Bango JC, Nziengui Mboumba JV,
- Kobawila SC. Neonatal Screening for Sickle Cell Disease in Congo. *Anemia.* 2022.
- DOS SANTOS, Macedônia Pinto et al. Perfil epidemiológico de casos notificados da doença falciforme no Ceará. *Brazilian Journal of Development*, v. 7, n. 1, p. 6840-6852, 2021.



GROSSE, Regine et al. The prevalence of sickle cell disease and its implication for newborn screening in Germany (Hamburg metropolitan area). *Pediatric blood & cancer*, v. 63, n. 1, p. 168-170, 2016.

JARDULI-MACIEL, Luciana Ribeiro et al. Allogeneic haematopoietic stem cell transplantation resets T- and B-cell compartments in sickle cell disease patients. *Clinical & Translational Immunology*. 2022; Vol. 11.e1389. doi: 10.1002/cti2.1389

MARTINS, Ana Carolina Tardin. A importância da triagem de anemia falciforme pelo teste do pezinho no SUS. 2023

MEDEIROS, Poliana de Souza; SILVA, Maria Roberta Bezerra da. CONHECIMENTO DOS PAIS ACERCA DA TRIAGEM NEONATAL. *Revista Multidisciplinar do Sertão*, v. 4, n. 3, p. 286-295, 2022.

MENDES, Isadora Cristina et al. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão. *Rev Med Minas Gerais*. 2020; 30: e-3008.

NOGUEIRA, Kerlem Divina Alves; SILVA, Willy Deivson Leandro da; PAIVA, Sabrina Guimarães. Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme. *Rev. Científico ITPAC*, v. 6, n. 4, p. 1-5, 2013.

OLIVEIRA, Paula Kathlyn et al. A importância da triagem neonatal para diagnóstico da anemia falciforme no Brasil. 2020.

PANIGRAHI, S., Patra, PK & Khodiar, PK. Neonatal Screening of Sickle Cell Anemia: A Preliminary Report. *Indian J Pediatr* 79 , 747–750, 2012.

POMPEO, Carolina Mariano et al. Sobrevida de pacientes com doença falciforme diagnosticados durante a triagem neonatal: revisão sistemática. *Research, Society and Development*, v. 10, n. 11, p. e95101119329-e95101119329, 2021.

PORTO, A. S.; JESUS, D. M de.; COELHO, V. A. T.; LACERDA, L. G.; ARAÚJO, L. B. S de. Diagnóstico e tratamento da anemia falciforme: revisão de literatura. *Rev. Saúde dos Vales: vol.1; nº 1; 2020.*

QUINN CT. Sickle cell disease in childhood: from newborn screening through transition to adult medical care. *Pediatr Clin North Am*. 2013.

RAMALHO, A. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Cad Saúde Pública*. 2015; 13:285- 94.SANTOS, C. J. De L; *Hematologia: Métodos e Interpretações*. São Paulo: Roca. 183- 211 p. 2015.

RAMOS, Edith Maria Barbosa et al. Portadores da doença falciforme: reflexos da história da população negra no acesso à saúde. *Revista Eletrônica de Comunicação,*

Informação & Inovação em Saúde, v. 14, n. 3, 2020.

REIS, Flávia Mylla de Sousa et al. Incidence of variant hemoglobins in newborns attended by a public health laboratory. *Einstein (Sao Paulo)*, v. 16, 2018.

REIS, Carolina Dias et al. A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da Anemia Falciforme. *Research, Society and Development*, v. 10, n. 8, p. e38110817539-e38110817539, 2021.



- RIBEIRO, Naiara Aparecida Almeida. Anemia falciforme (af): uma gravidade clínica e hematológica. *Revista de Iniciação Científica da Universidade Vale do Rio Verde*, v. 8, n. 2, 2019.
- ROCHA, Rafael et al. (Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study. *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 75, 2021.
- SHOOK, Lisa M.; WARE, Russell E. Sickle cell screening in Europe: the time has come. *British journal of haematology*, v. 183, n. 4, p. 534-535, 2018.
- SILVA, Alessandra Rodrigues et al. triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. 2023
- SOUSA, G. H. M.; FONSECA, I. N. S.; MIRANDA, K de S.; HORACIO, W. F.; OLIVEIRA, M. C de. Anemia falciforme. *Rev. Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação: São Paulo*; vol.7; nº 11; nov; 2021.
- SOUSA, Maria Danielly de Almeida et al. A importância da triagem de anemia falciforme pelo teste do pezinho no sus. *Ciências biológicas e da saúde: integrando saberes em diferentes contextos*, v. 1, n. 1, p. 29-36, 2022.
- SOUZA, Rhalliete et al. O enfrentamento do tratamento da doença falciforme: desafios e perspectivas vivenciadas pela família. *Enfermería Actual de Costa Rica*, n. 39, p. 27-37, 2020.
- STOCK, Luiza. A importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme. *Revista de extensão e iniciação científica da unisociesc*, v. 9, n. 2, 2022.
- UPADHYE DS, Jain DL, Trivedi YL, Nadkarni AH, Ghosh K, Colah RB. Neonatal Screening and the Clinical Outcome in Children with Sickle Cell Disease in Central India. *PLoS One*. 2016