



A IMPORTÂNCIA DO PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇAS FALCIFORMES E SEU IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE NO BRASIL

MATEUS LEMOS CARREIA; LUCAS EDUARDO MACHADO; RAFAEL KATANI DANTAS;
FERNANDO KENZO MATSUDA; RENATA DELLALIBERA JOVILIANO

Introdução: A anemia falciforme é uma doença genética de origem africana com alta incidência no Brasil. Ela é caracterizada pela alteração genética da produção das hemoglobinas (Hb), resultando em uma Hb modificada (HbS) que deixa as hemácias com formato de foice, podendo haver, em casos de homozigose, manifestações clínicas leves ou graves e, em casos de heterozigose, há a presença do traço falciforme (TF), que não se manifesta clinicamente, porém, o gene pode ser passado adiante. Em 2001, o Ministério da Saúde instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que inclui o “Teste do Pezinho”, onde a triagem das doenças falciformes (DF) foi incluída. **Objetivo:** Estabelecer a efetividade da implantação da triagem de DF no PNTN para o diagnóstico precoce em neonatos no Brasil entre os anos de 2014 e 2020, bem como, relacionar a adesão precoce ao tratamento e a melhoria na qualidade de vida dos pacientes. **Metodologia:** Foram utilizados referenciais teóricos de bases catalogadas no SciELO, bem como dados oficiais recentes publicados nos portais online do Ministério da Saúde. **Resultados:** Os resultados encontrados mostram que entre o período mencionado, a média anual de diagnósticos de DF homozigótica feitos através do “Teste do Pezinho” no Brasil foi de 1.087, em uma incidência de 3,78 a cada 10 mil nascidos vivos, embora estimativas cheguem a um total de 3 mil a 3.500 portadores nascidos vivos anualmente. Para essas crianças, caso não haja os cuidados apropriados, a mortalidade chega a até 80% (com expectativa de vida média de até os 8 anos). Quando existem cuidados apropriados, a mortalidade cai para 1,8% (com expectativa de vida média subindo para 45 anos). Estima-se que, atualmente, há entre 60 mil e 100 mil pacientes com DF homozigóticas e, considerando apenas portadores do TF, chegou-se ao número de 180 mil a 200 mil nascidos vivos anuais. **Conclusão:** A conclusão foi que o “Teste do Pezinho” demonstra o sucesso deste programa em todas as regiões do Brasil (com ênfase na Bahia, Distrito Federal e Piauí, regiões de maior incidência), principalmente quando se trata de adesão precoce ao tratamento.

Palavras-chave: Anemia falciforme, Doença falciforme, Teste do pezinho, Triagem neonatal, Pntn.