



ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DA DOENÇA FALCIDORME NO BRASIL E O IMPACTO DE UMA ESTRATÉGIA DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

VINICIUS MATIAS PEREIRA LIMA; LUCAS BATISTA TIAGO; VITOR GONÇALVES;
GUILHERME PORTO CARVALHO; FELIPE NASCIUTTI VILARINO

Introdução: Hemoglobinopatias são distúrbios genéticos que afetam a estrutura ou a produção das hemoglobinas, proteínas responsáveis pelo transporte de oxigênio no sangue. Dentre as hemoglobinopatias, destaca-se a anemia falciforme por homozigose do gene para HbSS. Segundo o Programa Nacional da Triagem Neonatal (PTN) do Ministério da Saúde, estima-se a existência de dois milhões de portadores do gene da HbS no Brasil e que aproximadamente 0,05% dos brasileiros tenham a forma homozigótica (Hb SS) - Doença Falciforme (DF). **Objetivo:** Analisar a prevalência da DF no Brasil e destacar a importância do diagnóstico laboratorial dessa doença de forma precoce. **Metodologia:** Trata-se de um estudo do tipo transversal descritivo de dados do PTN no período entre 2014 e 2023, além da análise de literaturas disponíveis em bases de dados como Scielo e PubMed, com enfoque na pesquisa da importância de um diagnóstico precoce. **Resultados:** A DF por homozigose apresenta maior prevalência dentre as hemoglobinopatias em território nacional, com estimativa, segundo o Ministério da Saúde, de 60000 a 100000 pacientes com a condição. A incidência no país na década supracitada foi registrada de 3,78 a cada 10000 nascidos vivos, cuja distribuição é maior nos estados do Bahia, Piauí e Distrito Federal. Além disso, o Brasil registra taxa de mortalidade de 0,22 por 100 mil pessoas-ano, atribuídas à doença falciforme, em crianças e adolescentes (0–19 anos). O PTN, evidenciou que o diagnóstico precoce, por meio do Teste do Pezinho, permite acompanhar e tratar adequadamente nos primeiros meses de vida dos indivíduos portadores dessa condição, de modo a combater danos clínicos e sociais causados por essas doenças e orientar portadores heterozigotos. **Conclusão:** O diagnóstico precoce das hemoglobinopatias é essencial para garantir uma gestão eficaz dessas condições, permitindo intervenções que minimizem complicações graves e melhorem a qualidade de vida dos portadores. Assim, indivíduos afetados passaram a ter melhora significativa e redução da taxa de mortalidade a partir da implantação do PTN em 2001. Dessa forma, foi visto que o enfoque na prevenção e promoção à saúde reduziu a taxa de mortalidade pela DF em território nacional conforme a consolidação da estratégia de diagnóstico precoce do programa.

Palavras-chave: Hemoglobinopatias, Programa nacional da triagem neonatal, Doença falciforme, Diagnóstico precoce, Homozigose.