



HEMOGLOBINOPATIAS ESTRUTURAIS: AVANÇOS E PERSPECTIVAS NA COMPREENSÃO DESSAS ANOMALIAS MOLECULARES

RAYLANE SILVA DE ALCÂNTARA; THAÍS CORREIA MAGALHÃES; TAMARA SARAIVA DE ASSIS; MARIANA DOS SANTOS NASCIMENTO; DIEGO CÉSAR NUNES DA SILVA

Introdução: Mutações nas cadeias polipeptídicas da hemoglobina podem modificar a sua estrutura e a função, impactando, por exemplo, sua afinidade com o oxigênio. Essas mudanças podem resultar em hemoglobinopatias estruturais, condições genéticas caracterizadas por alterações nas hemoglobinas. **Objetivo:** Realizar uma revisão bibliográfica acerca dos avanços e perspectivas na compreensão das hemoglobinopatias no Brasil e no mundo. **Metodologia:** Foi realizada uma prospecção científica nas bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs), PubMed/Medline, Directory of Open Access Journals (DOAJ) e Scientific Eletronic Library Online (SciELO). Considerou-se o operador booleano “OR” para uma primeira busca: ((hemoglobinopatias) OR (doenças genéticas estruturais do sangue)), e o termo (hemoglobinopatias estruturais), sem operador booleano, para uma segunda busca. O levantamento bibliográfico foi realizado em abril de 2024 e, para selecionar os artigos, foram adotados tais critérios de inclusão: os artigos deveriam estar completamente estruturados, ser de acesso gratuito e estar escritos em português, inglês ou espanhol, no período de 2000 a 2024. Quaisquer trabalhos que não atendessem a esses critérios foram excluídos da análise. **Resultados:** As pesquisas nas plataformas resultaram em 25 trabalhos utilizando o operador booleano, e 277 trabalhos com a segunda busca. Após processo de refinamento, que incluiu análise dos resumos seguida pela leitura completa dos trabalhos, foram escolhidos 280 artigos para embasar os resultados e a discussão. Os avanços e perspectivas na compreensão das hemoglobinopatias, no Brasil e no mundo, incluem pesquisas contínuas para identificar novas terapias, melhorar o diagnóstico precoce e aconselhamento genético, e métodos de pesquisa translacional, responsáveis por integrar a pesquisa básica à clínica. A doença mais citada pelos estudos foi a anemia falciforme. No Brasil, programas de saúde pública e pesquisas científicas têm sido fomentadas, como o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas (pelo Sistema Único de Saúde, SUS). **Conclusão:** Conclui-se que é de suma importância a realização de novos estudos a fim de promover uma busca contínua por novas terapias, aprimoramentos diagnósticos e uma abordagem holística que una pesquisa básica, clínica e medidas de saúde pública, principalmente voltadas para a anemia falciforme.

Palavras-chave: **HEMOGLOBINAS; ANEMIA; SAÚDE; ACONSELHAMENTO; DOENÇAS;**