



DIAGNÓSTICO TARDIO DE HEMOGLOBINOPATIAS NO BRASIL: UMA ANÁLISE DO PERFIL E DAS TAXAS REGIONAIS EM 2023

JOSÉ VICTOR CASAS DOS SANTOS; MARIA LUIZA SILVA DOS SANTOS; VINICIUS MOURA DE ARAÚJO

Introdução: As hemoglobinopatias são condições clínicas que resultam de mutações estruturais e funcionais nos genes que codificam as cadeias globínicas da molécula de hemoglobina (Hb) nos eritrócitos. Essas doenças são consideradas problemas de saúde pública no mundo, inclusive no Brasil, visto que são distúrbios que apresentam um grande polimorfismo genético populacional, e relevantes manifestações clínicas. As variantes anormais das hemoglobinas mais frequentes na população brasileira são: Hb S, Hb C, Hb D e Hb E. Atualmente, a principal forma de rastreio precoce é através da realização do Teste do Pezinho em recém-nascidos. Contudo, os indivíduos que não realizaram a triagem, ou aqueles que nasceram antes do teste vigorar no país, podem apresentar traços genéticos para as hemoglobinopatias ou, a doença propriamente dita, como a anemia falciforme. **Objetivos:** analisar o perfil e as taxas de diagnóstico tardio de hemoglobinas anormais na população brasileira, investigando as possíveis disparidades entre as regiões do país. **Materiais e métodos:** Trata-se de um estudo ecológico, descritivo e retrospectivo, utilizando dados do Departamento de Informações e Informática do SUS (DATASUS) através do Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS). Foram usados como critérios de inclusão no estudo: indivíduos com qualquer idade, que realizaram o procedimento de detecção de hemoglobinas variantes, em diagnóstico tardio no Brasil no ano de 2023. As variáveis analisadas foram “região”, “unidade da federação”, “mês e ano” da execução da intervenção. **Resultados:** Durante todo o ano analisado, 176.126 testes de diagnóstico tardio de hemoglobinopatias foram realizados no Brasil. Desses, 41,43% foram exames realizados na região norte; 38,81% na região nordeste; 10,61% no sudeste; 7,35% no centro-oeste; e 1,78% no sul do país. Cabe destacar que nem todos os estados pontuaram dados com essas variáveis no SIA/SUS. Diferentemente do perfil demográfico do país – concentrado na região sudeste – o norte figurou como a região que mais diagnosticou indivíduos com hemoglobinopatias, tardiamente. **Conclusão:** Este estudo analisa o diagnóstico tardio de hemoglobinopatias no Brasil em 2023. Usando dados do DATASUS, detectou-se que há uma desproporção no quantitativo de exames realizados. A pesquisa destaca, também, a necessidade de rastreamento precoce para evitar outras complicações de saúde.

Palavras-chave: **DOENÇA FALCIFORME; HEMOGLOBINOPATIAS; DOENÇAS GENÉTICAS; DIAGNÓSTICO TARDIO; GENÉTICA MÉDICA**