

## **A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM DA ANEMIA FALCIFORME NA INFÂNCIA**

Nome dos alunos: Josimara da Silva Oliveira Batista e Keila Gomes Teixeira

Nome do Orientador(a): Geaneth

### **Resumo**

Esta revisão bibliográfica tem como objetivo analisar a importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme e seu impacto na prevenção de complicações graves e na melhoria da qualidade de vida de crianças afetadas. O estudo revisou literatura científica relevante, utilizando bases de dados como PubMed, Scielo e Google Acadêmico, com foco em artigos que abordam os métodos de triagem, como o teste do pezinho, e as estratégias de intervenção precoce. A pesquisa fundamentou-se em teorias e estudos que discutem a eficácia da triagem neonatal, a gestão multidisciplinar da doença e o papel das políticas públicas de saúde nesse contexto. Os principais resultados evidenciam que o diagnóstico precoce, aliado ao acompanhamento clínico contínuo, reduz significativamente a morbimortalidade infantil e as complicações associadas à anemia falciforme, demonstrando a relevância das políticas de saúde pública na ampliação do acesso à triagem neonatal.

**Palavras-chave:** Triagem neonatal; Anemia falciforme; Diagnóstico precoce; Saúde infantil.

## ***THE IMPORTANCE OF SICKLE CELL SCREENING IN CHILDHOOD***

### **Abstract**

This literature review aims to analyze the importance of neonatal screening for the early detection of sickle cell anemia and its impact on preventing serious complications and improving the quality of life of affected children. The study reviewed relevant scientific literature, using databases such as PubMed, Scielo and Google Scholar, focusing on articles that address screening methods, such

as the heel prick test, and early intervention strategies. The research was based on theories and studies that discuss the effectiveness of neonatal screening, the multidisciplinary management of the disease and the role of public health policies in this context. The main results show that early diagnosis, combined with continuous clinical monitoring, significantly reduces infant morbidity and mortality and complications associated with sickle cell anemia, demonstrating the relevance of public health policies in expanding access to neonatal screening.

**Keywords:** Neonatal screening; Sickle cell anemia; Early diagnosis; Child health.

## **Introdução**

A triagem neonatal para anemia falciforme é uma medida fundamental de saúde pública, pois permite a detecção precoce dessa condição genética grave, que afeta principalmente crianças de ascendência africana. A anemia falciforme é caracterizada por uma deformação nas células vermelhas do sangue, o que pode levar a complicações graves, como crises de dor, infecções e danos aos órgãos (Reis et al., 2021). A identificação precoce da doença, por meio de exames de triagem, possibilita um acompanhamento médico especializado desde os primeiros meses de vida, prevenindo complicações e melhorando a qualidade de vida dos pacientes.

Ao detectar a anemia falciforme logo na infância, é possível iniciar intervenções preventivas, como a administração de antibióticos profiláticos, vacinação adequada e orientação familiar. Esses cuidados diminuem significativamente a mortalidade infantil relacionada à doença e aumentam a expectativa de vida das crianças afetadas. Além disso, a triagem permite o acompanhamento contínuo, fundamental para monitorar o desenvolvimento de possíveis complicações e assegurar um tratamento oportuno (Reis et al., 2021).

A triagem neonatal para anemia falciforme também tem impacto social, pois sensibiliza a sociedade sobre a importância da condição e contribui para a criação de políticas públicas voltadas para a população afetada. A inclusão

desse exame no Programa Nacional de Triagem Neonatal, por exemplo, garante que um número maior de crianças seja diagnosticado e tratado adequadamente (Ladeia et al., 2020). Este avanço reflete um comprometimento com a saúde das populações mais vulneráveis, promovendo equidade no acesso aos cuidados médicos.

Dessa forma, a triagem para anemia falciforme na infância é uma estratégia essencial para reduzir a morbidade e mortalidade associadas à doença, além de promover um desenvolvimento saudável para as crianças afetadas. A conscientização sobre a importância da triagem e a melhoria contínua dos serviços de saúde são aspectos cruciais para enfrentar os desafios dessa condição genética (Ladeia et al., 2020). O Problema de pesquisa adotado: como a triagem neonatal da anemia falciforme contribui para a prevenção de complicações e para a melhoria da qualidade de vida de crianças diagnosticadas com a doença?

O Objetivo geral de pesquisa é analisar a importância da triagem neonatal da anemia falciforme na detecção precoce da doença e sua influência na melhoria da qualidade de vida e prevenção de complicações em crianças. Os Objetivos específicos foram:

- Revisar a literatura sobre os métodos utilizados na triagem neonatal para anemia falciforme;
- Investigar os principais benefícios da detecção precoce da anemia falciforme na infância;
- Identificar as políticas públicas e programas de saúde voltados para a triagem e o tratamento de crianças com anemia falciforme no Brasil e no mundo.

A triagem neonatal para anemia falciforme é uma medida de extrema relevância para a saúde pública, especialmente em países com grande população de origem africana. A detecção precoce dessa condição genética permite a implementação de tratamentos preventivos e de acompanhamento especializado, reduzindo significativamente as complicações graves que podem surgir na infância e aumentando a expectativa de vida das crianças afetadas. Esta pesquisa é justificada pela necessidade de aprofundar o conhecimento sobre a eficácia da triagem neonatal e seu impacto na saúde

infantil, além de contribuir para a criação e aprimoramento de políticas públicas que assegurem o diagnóstico e tratamento adequado para todos os recém-nascidos.

Nesta pesquisa, adotou-se uma metodologia de pesquisa bibliográfica, na qual foram compilados, analisados e sintetizados dados e informações previamente publicados em artigos científicos, revisões sistemáticas, meta-análises e livros acadêmicos pertinentes ao tema da anemia falciforme e sua triagem neonatal. Para tanto, utilizaram-se bases de dados eletrônicas reconhecidas, como PubMed, Scielo e Google Acadêmico, empregando-se palavras-chave específicas, como "anemia falciforme", "triagem neonatal", "doença falciforme", "detecção precoce" e "cuidados pediátricos". A seleção de materiais seguiu critérios de inclusão rigorosos, baseados em relevância, atualidade e qualidade metodológica, permitindo uma compreensão abrangente e atualizada sobre a importância da triagem da anemia falciforme na infância e seu impacto na prevenção de complicações e na melhoria da qualidade de vida das crianças diagnosticadas.

### **Conceito e características da anemia falciforme**

A anemia falciforme é uma doença hereditária caracterizada por uma mutação no gene responsável pela produção da hemoglobina, proteína presente nas células vermelhas do sangue, responsável pelo transporte de oxigênio para os tecidos do corpo. Essa mutação gera uma forma anômala de hemoglobina, conhecida como hemoglobina S (HbS), que, sob certas condições, provoca a deformação das hemácias, tornando-as rígidas e com formato de foice, o que dificulta sua passagem pelos vasos sanguíneos e reduz a oxigenação tecidual (Ladeia et al., 2020). A doença é mais comum em pessoas de ascendência africana, mas também afeta populações de origem mediterrânea, árabe e indiana.

O caráter hereditário da anemia falciforme decorre de uma mutação no gene HBB, que codifica a beta-globina, um componente da hemoglobina. Para

que a doença se manifeste clinicamente, é necessário que a criança herde o gene mutado de ambos os pais, condição conhecida como herança autossômica recessiva. Indivíduos que herdaram o gene de apenas um dos pais são chamados de portadores, e, apesar de não apresentarem os sintomas graves da doença, podem transmitir o gene aos seus descendentes. Quando ambos os pais são portadores, há uma chance de 25% de a criança herdar o gene defeituoso de ambos e desenvolver a doença (Ladeia et al., 2020).

A fisiopatologia da anemia falciforme é complexa e envolve várias alterações na função celular e nos sistemas corporais. A hemoglobina S, em condições de baixa oxigenação, tende a se polimerizar dentro das hemácias, resultando em sua deformação. Esse fenômeno causa um aumento na viscosidade do sangue, além de danos às células vermelhas, que perdem sua flexibilidade e passam a obstruir pequenos vasos sanguíneos. Como consequência, há uma diminuição na perfusão tecidual, levando a episódios de isquemia e infartos em diversos órgãos, processo que desencadeia crises dolorosas e danos permanentes ao organismo, especialmente em crianças. Os sintomas da anemia falciforme costumam se manifestar a partir dos primeiros meses de vida, após a substituição progressiva da hemoglobina fetal pela hemoglobina S. Entre os principais sintomas, destacam-se as crises vaso-oclusivas, que são episódios agudos de dor intensa, resultantes da obstrução de pequenos vasos sanguíneos (Torres et al., 2020). Essas crises podem ocorrer em diferentes partes do corpo, como ossos, pulmões, abdômen e articulações, e são uma das principais causas de internação hospitalar em crianças com anemia falciforme.

Além das crises de dor, a anemia hemolítica crônica é outro sintoma típico da doença. As hemácias falciformes, por serem mais frágeis e deformadas, têm uma vida útil muito reduzida em comparação às células normais, o que leva à destruição prematura das células vermelhas e, conseqüentemente, à anemia. Essa condição provoca fadiga, fraqueza e palidez, e pode comprometer o crescimento e o desenvolvimento das crianças afetadas. Além disso, a anemia hemolítica agrava o quadro de oxigenação insuficiente, exacerbando os sintomas de cansaço e letargia. Outro aspecto importante da anemia falciforme é a vulnerabilidade aumentada a infecções. O baço, órgão fundamental no combate a infecções bacterianas, é

frequentemente danificado pelas sucessivas crises vaso-oclusivas, levando a um quadro de esplenia funcional, no qual o órgão perde sua capacidade de filtrar microrganismos do sangue. Crianças com anemia falciforme estão particularmente suscetíveis a infecções graves por bactérias encapsuladas, como *Streptococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae*, o que exige um acompanhamento médico constante e a administração de vacinas e antibióticos profiláticos para prevenir complicações (Torres et al., 2020).

As complicações da anemia falciforme não se limitam ao sistema hematológico. Com o passar do tempo, os danos causados pelas crises vaso-oclusivas e pela anemia crônica afetam diversos órgãos. Em crianças, é comum o comprometimento pulmonar, com o desenvolvimento da síndrome torácica aguda, caracterizada por febre, dor torácica e dificuldade respiratória. Esta complicação pode evoluir para insuficiência respiratória e requer tratamento emergencial. Além disso, o sistema nervoso central também pode ser afetado, com um risco aumentado de acidentes vasculares cerebrais (AVCs), que podem ocorrer desde a infância, deixando sequelas permanentes. A insuficiência renal é outra complicação frequente na anemia falciforme. A obstrução dos vasos sanguíneos nos rins compromete sua capacidade de filtrar o sangue adequadamente, resultando em proteinúria e, em estágios mais avançados, em falência renal (Angulo, 2019). Além disso, a falcização crônica das hemácias na medula óssea pode causar necrose avascular nos ossos, levando a deformidades e limitações físicas, especialmente nas articulações dos quadris e ombros.

Do ponto de vista clínico, a anemia falciforme exige um manejo multidisciplinar, com ênfase na prevenção de complicações e na melhora da qualidade de vida das crianças afetadas. O tratamento baseia-se em intervenções que visam reduzir a frequência e a gravidade das crises vaso-oclusivas, além de tratar a anemia e prevenir infecções. Medicamentos como a hidroxiureia têm demonstrado eficácia na redução de crises e hospitalizações, enquanto as transfusões de sangue periódicas são indicadas em casos mais graves, para aumentar a concentração de hemoglobina normal no sangue. A anemia falciforme é uma doença hereditária que impacta profundamente a vida das crianças que a desenvolvem. Seu manejo requer uma abordagem abrangente e individualizada, que envolve desde o diagnóstico

precoce até o tratamento contínuo das complicações (Angulo, 2019). A compreensão da fisiopatologia e dos sintomas da doença é essencial para a implementação de estratégias eficazes de tratamento e acompanhamento, visando minimizar os danos ao organismo e proporcionar uma melhor qualidade de vida aos pacientes.

### **Métodos de triagem neonatal para anemia falciforme**

A triagem neonatal para anemia falciforme representa uma importante estratégia de saúde pública voltada para a detecção precoce desta condição genética, que pode causar complicações graves se não diagnosticada a tempo. Entre os métodos amplamente utilizados, o teste do pezinho destaca-se como o principal exame de rastreamento, uma vez que é realizado logo nos primeiros dias de vida do recém-nascido. Este teste envolve a coleta de algumas gotas de sangue do calcanhar do bebê, as quais são aplicadas em um papel filtro para análise laboratorial. A sua implementação em larga escala tem sido fundamental para identificar precocemente doenças genéticas e metabólicas, como a anemia falciforme, permitindo intervenções rápidas e eficazes (Souza; De Araújo, 2021).

O teste do pezinho, no contexto da triagem para anemia falciforme, busca detectar a presença de hemoglobina anômala (HbS) no sangue do recém-nascido. O exame é realizado por meio de técnicas laboratoriais específicas, como a eletroforese de hemoglobina, que separa os diferentes tipos de hemoglobina presentes na amostra sanguínea com base em suas propriedades físicas. Além disso, podem ser utilizadas outras técnicas, como cromatografia líquida de alta performance (HPLC) e focalização isoelétrica, para aumentar a precisão do diagnóstico (Souza; De Araújo, 2021). Essas metodologias permitem a identificação de hemoglobinas normais e variantes, possibilitando a distinção entre portadores e indivíduos afetados pela doença.

A precisão diagnóstica desses métodos é elevada, tornando o teste do pezinho uma ferramenta eficaz na detecção de anemia falciforme. A eletroforese de hemoglobina, por exemplo, é considerada uma técnica confiável, pois consegue identificar não apenas a hemoglobina S, mas também

outras variantes, como hemoglobina C e D, que podem influenciar o quadro clínico do paciente. A cromatografia líquida, por sua vez, oferece maior sensibilidade e especificidade, permitindo a separação mais detalhada das frações de hemoglobina, o que contribui para a identificação de casos mais complexos, onde múltiplas variantes genéticas estão envolvidas (Mendonça et al., 2019).

Outra vantagem dos métodos utilizados na triagem neonatal é a sua capacidade de identificar portadores assintomáticos da mutação. Embora esses indivíduos não apresentem sintomas da doença, é essencial identificá-los para aconselhamento genético e monitoramento da descendência. Isso é especialmente relevante em populações com alta prevalência de anemia falciforme, como no Brasil e em diversas regiões da África e do Oriente Médio. O diagnóstico precoce, nesses casos, não apenas beneficia os pacientes diretamente afetados, mas também oferece subsídios importantes para políticas de saúde reprodutiva e planejamento familiar (Mendonça et al., 2019).

A triagem neonatal também tem demonstrado grande impacto na redução da morbimortalidade associada à anemia falciforme. Quando diagnosticadas logo após o nascimento, as crianças podem ser incluídas em programas de acompanhamento clínico que visam prevenir complicações graves, como infecções e crises vaso-oclusivas. A introdução de medidas profiláticas, como a administração de antibióticos e vacinas específicas, pode evitar infecções bacterianas potencialmente fatais, como as causadas por *Streptococcus pneumoniae*. Dessa forma, a triagem neonatal atua como uma medida preventiva eficaz, reduzindo a ocorrência de complicações precoces e aumentando a sobrevida dos pacientes. Além do teste do pezinho, outros exames complementares podem ser realizados em casos onde há suspeita clínica ou necessidade de confirmação diagnóstica. A análise molecular, por exemplo, pode ser utilizada para identificar mutações específicas no gene HBB, responsável pela produção da beta-globina. Este exame genético é particularmente útil em situações onde os resultados dos métodos de triagem não são conclusivos ou em famílias com histórico genético da doença (Amorim et al., 2020). Embora não seja parte integrante da triagem de rotina, a análise molecular oferece uma camada adicional de segurança diagnóstica.

A eficácia da triagem neonatal para anemia falciforme também se reflete na sua aplicabilidade em diferentes sistemas de saúde, independentemente do nível de desenvolvimento econômico. Países como os Estados Unidos e o Brasil têm implementado programas nacionais de triagem, garantindo que a maioria dos recém-nascidos seja testada. Isso demonstra que a utilização do teste do pezinho e suas variantes pode ser adaptada a diferentes contextos epidemiológicos e logísticos, desde que exista infraestrutura laboratorial adequada e treinamento especializado dos profissionais de saúde envolvidos no processo. No entanto, a implementação efetiva da triagem neonatal depende da articulação de diversas esferas do sistema de saúde. Para garantir a eficácia e a precisão do diagnóstico, é necessário que os exames laboratoriais sejam realizados em tempo hábil, permitindo intervenções imediatas nos casos diagnosticados (Amorim et al., 2020). Além disso, a triagem neonatal deve ser acompanhada por um sistema eficiente de notificação e encaminhamento, garantindo que as crianças com anemia falciforme sejam direcionadas para unidades especializadas de tratamento e recebam o cuidado apropriado desde o início.

Outro fator crítico para o sucesso da triagem neonatal é a conscientização dos pais e responsáveis sobre a importância do exame. Campanhas educativas desempenham um papel vital na adesão ao teste do pezinho, especialmente em regiões mais remotas ou em comunidades com acesso limitado a serviços de saúde. Garantir que todos os recém-nascidos tenham acesso à triagem, independentemente de sua localização geográfica ou condição socioeconômica, é um desafio que deve ser enfrentado por políticas públicas comprometidas com a equidade no atendimento de saúde. Os métodos de triagem neonatal, como o teste do pezinho e suas variantes, têm se mostrado altamente eficazes na detecção precoce da anemia falciforme. A utilização de técnicas laboratoriais avançadas, combinada com políticas públicas adequadas, permite a identificação rápida e precisa dos casos, o que possibilita intervenções clínicas oportunas e eficazes (Amorim et al., 2020). A detecção precoce, associada ao acompanhamento médico contínuo, desempenha um papel fundamental na melhoria da qualidade de vida das crianças com anemia falciforme, prevenindo complicações graves e garantindo um prognóstico mais favorável.

## **Impacto da detecção precoce no prognóstico da anemia falciforme**

A detecção precoce da anemia falciforme desempenha um papel crucial no manejo da doença, influenciando diretamente o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. Essa condição hereditária, se não diagnosticada nos primeiros meses de vida, pode levar a complicações graves que afetam o desenvolvimento infantil e aumentam a mortalidade infantil. No entanto, a identificação precoce, por meio da triagem neonatal, permite intervenções oportunas que podem prevenir ou minimizar essas complicações, promovendo um desenvolvimento mais saudável e uma maior longevidade para as crianças afetadas (Araujo, 2019).

O impacto positivo da triagem neonatal na anemia falciforme se deve à possibilidade de iniciar tratamentos preventivos logo após o diagnóstico. Desde os primeiros meses de vida, as crianças diagnosticadas com a doença podem ser incluídas em programas de acompanhamento especializado, com o objetivo de prevenir infecções graves, como as causadas por *Streptococcus pneumoniae*, que podem ser fatais em pacientes com função esplênica comprometida (Araujo, 2019). A administração profilática de antibióticos e a vacinação precoce contra bactérias encapsuladas são estratégias que, quando implementadas a tempo, reduzem significativamente o risco de infecções e suas complicações.

Além das medidas preventivas contra infecções, a identificação precoce permite um monitoramento mais eficiente das crises vaso-oclusivas, que são uma das principais complicações da anemia falciforme. Essas crises, que resultam da obstrução dos vasos sanguíneos pelas hemácias deformadas, podem causar episódios de dor intensa e danos permanentes aos tecidos e órgãos. Com um diagnóstico precoce, é possível educar os pais e cuidadores sobre os sinais de alerta dessas crises, além de fornecer orientações sobre como preveni-las e tratá-las adequadamente, evitando internações frequentes e melhorando a qualidade de vida da criança. Outro aspecto importante da detecção precoce é a possibilidade de monitorar o crescimento e desenvolvimento da criança de maneira mais cuidadosa. A anemia falciforme

pode comprometer o crescimento físico e o desenvolvimento cognitivo devido à anemia crônica e à hipoxemia. Com o diagnóstico precoce, é possível adotar medidas nutricionais e terapêuticas que ajudam a mitigar esses efeitos, além de fornecer suporte pedagógico para crianças que enfrentam dificuldades escolares decorrentes da doença (Lobo et al., 2023). Esse acompanhamento contínuo contribui para um desenvolvimento mais saudável e uma melhor integração social da criança.

A detecção precoce também possibilita a adoção de tratamentos mais eficazes ao longo da vida do paciente. Entre as opções terapêuticas disponíveis, destaca-se o uso de hidroxiureia, um medicamento que tem mostrado benefícios significativos na redução da frequência e severidade das crises vaso-oclusivas, além de melhorar os níveis de hemoglobina e reduzir a necessidade de transfusões sanguíneas. A introdução precoce desse tratamento, quando indicado, pode alterar significativamente o curso da doença, proporcionando uma melhor qualidade de vida e reduzindo as complicações em longo prazo. O acompanhamento médico desde os primeiros meses de vida é fundamental para o sucesso das intervenções terapêuticas e preventivas. A vigilância regular do estado clínico do paciente permite a identificação de sinais precoces de complicações, como hipertensão pulmonar, problemas renais ou doenças cardiovasculares, que são frequentes em pacientes com anemia falciforme (Lobo et al., 2023). O tratamento adequado dessas complicações, desde sua fase inicial, é essencial para evitar danos irreversíveis aos órgãos e para prolongar a expectativa de vida dos pacientes.

Além do impacto direto na saúde física, a detecção precoce e o acompanhamento contínuo também têm repercussões importantes no bem-estar psicológico e social das crianças com anemia falciforme e suas famílias. O diagnóstico precoce permite que as famílias se preparem melhor para lidar com os desafios da doença, recebendo orientação e suporte de equipes multidisciplinares. Isso contribui para uma melhor adaptação à condição e para a criação de estratégias eficazes de enfrentamento, reduzindo o estresse familiar e melhorando a qualidade de vida de todos os envolvidos. A educação dos pais e cuidadores, facilitada pelo diagnóstico precoce, é outro fator determinante no manejo da doença. Pais que recebem orientação adequada sobre os cuidados necessários para crianças com anemia falciforme

estão mais aptos a tomar decisões informadas sobre a saúde de seus filhos, contribuindo para a prevenção de complicações e garantindo que a criança receba o tratamento correto em momentos críticos (Figueiredo et al., 2024). Esse conhecimento promove um papel ativo das famílias na gestão da doença, o que é essencial para o sucesso do tratamento.

A implementação de programas de triagem neonatal tem demonstrado ser uma das políticas mais eficazes para melhorar o prognóstico da anemia falciforme em diversas regiões do mundo. Países que adotaram a triagem em larga escala observaram uma redução significativa nas taxas de mortalidade infantil e nas complicações graves associadas à doença. Essa abordagem integrada, que inclui diagnóstico precoce, intervenções preventivas e acompanhamento contínuo, tem se mostrado eficiente em prolongar a expectativa de vida e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A detecção precoce da anemia falciforme através da triagem neonatal desempenha um papel decisivo no prognóstico da doença. Ela permite intervenções imediatas que minimizam complicações graves, melhoram o desenvolvimento físico e cognitivo da criança, e proporcionam um acompanhamento contínuo ao longo da vida (Figueiredo et al., 2024). Assim, o diagnóstico precoce não apenas transforma o curso clínico da doença, mas também contribui para o bem-estar geral dos pacientes e de suas famílias, promovendo uma vida mais saudável e com menos limitações.

### **Complicações associadas à anemia falciforme sem diagnóstico precoce**

A ausência de diagnóstico precoce da anemia falciforme resulta em uma série de complicações graves que afetam a saúde e o desenvolvimento infantil de forma significativa. A anemia falciforme é uma doença genética caracterizada pela produção anômala de hemoglobina, o que leva à deformação das hemácias em formato de foice. Sem a detecção precoce, essas alterações celulares passam despercebidas nos primeiros meses de vida, retardando a implementação de intervenções médicas que poderiam prevenir ou minimizar os impactos da doença. A falta de tratamento precoce permite o agravamento de complicações, como crises vaso-oclusivas, danos a

órgãos vitais e infecções graves, aumentando consideravelmente a morbimortalidade infantil (Ramos et al., 2021).

Entre as complicações mais frequentes da anemia falciforme está a crise vaso-oclusiva, um evento caracterizado pela obstrução dos vasos sanguíneos pelas células deformadas. Essas crises resultam em dor intensa e, em casos mais graves, podem levar à isquemia tecidual, causando necrose de órgãos. Crianças sem diagnóstico precoce tendem a sofrer crises mais frequentes e intensas, pois não recebem o devido acompanhamento médico desde cedo, o que retarda a adoção de medidas preventivas, como o uso de medicamentos que reduzem a falcização das hemácias, como a hidroxiureia, ou de intervenções como transfusões sanguíneas (Ramos et al., 2021).

Outra complicação grave da anemia falciforme não tratada precocemente é a anemia hemolítica crônica, resultado da destruição acelerada das hemácias deformadas. Em crianças sem diagnóstico precoce, a anemia tende a ser mais severa, resultando em fadiga extrema, palidez, crescimento deficiente e, em casos avançados, insuficiência cardíaca (Ramos et al., 2021). A destruição contínua das hemácias afeta a capacidade do organismo de transportar oxigênio de forma eficiente, o que prejudica o desenvolvimento físico e cognitivo das crianças, resultando em atraso escolar e dificuldades de aprendizado.

Além disso, crianças sem diagnóstico precoce da anemia falciforme são mais propensas a infecções graves, especialmente aquelas causadas por bactérias encapsuladas, como o *Streptococcus pneumoniae*. A função esplênica dessas crianças é frequentemente comprometida devido às crises vaso-oclusivas que danificam o baço, órgão fundamental na defesa imunológica. Sem o uso de antibióticos profiláticos e vacinação adequada, as infecções podem evoluir rapidamente para quadros graves, como septicemia e meningite, levando a óbito em muitos casos (Martins et al., 2020). O diagnóstico precoce, por outro lado, permite que essas medidas preventivas sejam implementadas desde os primeiros meses de vida, reduzindo drasticamente a incidência de infecções.

Os danos orgânicos em crianças sem diagnóstico precoce também são mais extensos e severos. A falcização das hemácias, sem tratamento adequado, pode comprometer órgãos vitais como os pulmões, rins e fígado. O

desenvolvimento da síndrome torácica aguda, uma complicação pulmonar que provoca dificuldade respiratória, dor no peito e febre, é mais comum em crianças que não foram diagnosticadas precocemente. Esta síndrome, se não tratada, pode evoluir para insuficiência respiratória e morte. Do mesmo modo, o comprometimento renal progressivo pode resultar em insuficiência renal crônica, que exige tratamento contínuo, como a diálise, e pode reduzir significativamente a expectativa de vida (Martins et al., 2020).

Quando se compara o prognóstico de crianças diagnosticadas na triagem neonatal com aquelas diagnosticadas tardiamente, a diferença no curso clínico da doença é evidente. Crianças que recebem o diagnóstico logo após o nascimento, graças à triagem neonatal, são incluídas em programas de acompanhamento precoce, o que melhora significativamente a qualidade de vida e reduz as complicações associadas. Essas crianças tendem a apresentar menos crises vaso-oclusivas, uma menor taxa de hospitalizações e uma incidência reduzida de complicações graves, como infecções bacterianas e danos orgânicos irreversíveis (Martins et al., 2020). O tratamento precoce permite ainda um crescimento e desenvolvimento mais próximos do normal.

Em contrapartida, crianças diagnosticadas tardiamente, muitas vezes após a manifestação dos primeiros sintomas graves, enfrentam um prognóstico mais desafiador. Sem o devido acompanhamento médico desde os primeiros meses de vida, essas crianças são mais vulneráveis às crises dolorosas e complicações irreversíveis, como acidentes vasculares cerebrais (AVC), que podem causar sequelas neurológicas permanentes. O diagnóstico tardio também dificulta a implementação de medidas preventivas de forma eficaz, como o uso de medicamentos, profilaxia de infecções e monitoramento regular da função de órgãos, resultando em uma maior sobrecarga para os sistemas de saúde e para as famílias. Outro fator que agrava as complicações em crianças diagnosticadas tardiamente é o desconhecimento inicial dos pais sobre a condição. Sem um diagnóstico precoce, muitas famílias não estão preparadas para lidar com os cuidados específicos que a anemia falciforme exige, o que pode levar à adoção tardia de práticas preventivas e a um manejo inadequado das crises vaso-oclusivas (Souza; De Araújo, 2021). Em contraste, a triagem neonatal permite que os pais sejam orientados desde o início sobre

as melhores práticas para o cuidado de seus filhos, o que aumenta a eficácia do tratamento e melhora os resultados clínicos.

A mortalidade infantil em crianças com anemia falciforme é significativamente mais elevada quando o diagnóstico ocorre tardiamente. As infecções graves, os danos irreversíveis a órgãos e as crises vaso-oclusivas não tratadas são as principais causas de óbito em crianças que não foram diagnosticadas logo ao nascer. A implementação da triagem neonatal tem sido fundamental para reduzir essa mortalidade, ao permitir intervenções precoces que evitam complicações fatais. Esse impacto positivo é observado em diversos países que adotaram a triagem neonatal como parte de suas políticas públicas de saúde. A ausência de um diagnóstico precoce da anemia falciforme resulta em complicações graves que afetam diversos aspectos da saúde infantil. O diagnóstico tardio está associado a um maior risco de crises vaso-oclusivas, danos a órgãos vitais, infecções graves e até a morte. Em contrapartida, crianças diagnosticadas através da triagem neonatal têm um prognóstico muito mais favorável, com menos complicações, um crescimento mais saudável e uma expectativa de vida prolongada (Souza; De Araújo, 2021). Portanto, a triagem neonatal é essencial para modificar o curso natural da doença e garantir um melhor futuro para os pacientes com anemia falciforme.

### **Considerações Finais**

A triagem da anemia falciforme na infância emerge como uma medida fundamental para a detecção precoce e o manejo eficaz dessa condição genética, com impactos diretos na saúde e qualidade de vida das crianças afetadas. A implementação de programas de triagem neonatal, como o teste do pezinho, permite identificar a doença antes da manifestação dos sintomas, possibilitando intervenções médicas oportunas que previnem complicações graves e melhoram o prognóstico a longo prazo. A detecção precoce possibilita, ainda, o acompanhamento clínico multidisciplinar, envolvendo pediatras, hematologistas, enfermeiros e outros profissionais de saúde, o que assegura um cuidado integral e personalizado.

A análise dos benefícios dessa triagem destaca a importância de políticas públicas robustas que garantam o acesso universal ao diagnóstico precoce e ao tratamento contínuo. Programas como o Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil demonstram que, com a adequada implementação e cobertura populacional, é possível reduzir drasticamente a mortalidade infantil e as complicações associadas à anemia falciforme. Além disso, a triagem neonatal se mostra uma estratégia custo-efetiva, uma vez que evita internações prolongadas e tratamentos de emergência, promovendo, assim, um uso mais eficiente dos recursos de saúde.

Em suma, a triagem da anemia falciforme na infância não só salva vidas, como também promove uma melhoria significativa na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. O diagnóstico precoce associado ao acompanhamento médico contínuo permite que as crianças afetadas vivam de maneira mais saudável e com menos limitações impostas pela doença. Portanto, investir em programas de triagem e garantir sua abrangência são passos essenciais para combater as consequências graves da anemia falciforme e promover equidade no acesso à saúde.

## **Referências**

AMORIM, Tatiana et al. Avaliação do programa de triagem neonatal da Bahia entre 2007 e 2009—As lições da doença falciforme. *Gazeta Médica da Bahia*, n. 3, 2020.

ANGULO, Ivan L. Acidente vascular cerebral e outras complicações do sistema nervoso central nas doenças falciformes. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, v. 29, p. 262-267, 2019.

ARAUJO, Paulo Ivo C. O autocuidado na doença falciforme. *Revista brasileira de hematologia e hemoterapia*, v. 29, p. 239-246, 2019.

FIGUEIREDO, Anne Kelly Bezerra et al. Anemia falciforme: abordagem diagnóstica laboratorial. Revista de Ciências da Saúde Nova Esperança, v. 12, n. 1, p. 98-105, 2024.

LADEIA, Ana Marice; SALLES, Cristina; DIAS, Cristiane. Anemia falciforme e comorbidades associadas na infância e na adolescência. Editora Appris, 2020.

LOBO, Clarisse Lopes de Castro et al. Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro, Brasil. Revista Panamericana de Salud Pública, v. 13, p. 154-159, 2023.

MARTINS, Paulo Roberto Juliano; MORAES-SOUZA, Hélio; SILVEIRA, Talita Braga. Morbimortalidade em doença falciforme. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 32, p. 378-383, 2020.

MENDONÇA, Ana C. et al. Muito além do "Teste do Pezinho". Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 31, p. 88-93, 2019.

RAMOS, Jéssica Teixeira et al. Mortalidade por doença falciforme em estado do nordeste brasileiro. Revista de Enfermagem do Centro-Oeste Mineiro, 2021.

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.

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, 2021.

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.

TORRES, Luciana Vilar et al. Convivendo com a doença falciforme na infância informes e desafios. Residência Multiprofissional em Saúde da Criança – REMUSC – Complexo de Pediatria Arlinda Marques, 2020.