v7.n5.2026

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

ANEMIA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DO TRATAMENTO PRECOCE

SICKLE CELL ANEMIA: THE IMPORTANCE OF EARLY DIAGNOSIS AND TREATMENT

ANEMIA FALCIFORME: LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOCES

Andreanny Souza da Silva[1], Beatriz Mendonça Godinho[1], Sarah Viviane Alves da Silva[1]

e757739
https://doi.org/10.47820/recima21.v7i5.7739

PUBLICADO: 05/2026

RESUMO

O presente estudo aborda a anemia falciforme como uma das hemoglobinopatias hereditárias mais prevalentes mundialmente, destacando sua relevância como problema de saúde pública. A doença resulta de uma mutação genética que origina a hemoglobina S, levando à deformação das hemácias, hemólise crônica e eventos vaso-oclusivos, responsáveis por diversas complicações clínicas. O trabalho tem como objetivo analisar a importância do diagnóstico precoce, especialmente por meio da triagem neonatal, e o papel do profissional biomédico nesse processo. Trata-se de uma pesquisa qualitativa, descritiva e bibliográfica, baseada na análise de artigos científicos, diretrizes e documentos oficiais publicados entre 2014 e 2025. A análise de literatura evidencia que a identificação precoce da doença permite a implementação de medidas profiláticas e terapêuticas que reduzem significativamente a morbidade e mortalidade, além de melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Destaca-se ainda a atuação do biomédico na execução e interpretação de exames laboratoriais, como eletroforese de hemoglobina e HPLC, fundamentais para o diagnóstico e monitoramento da doença. Conclui-se que o diagnóstico precoce, aliado à atuação qualificada dos profissionais de saúde, é essencial para o controle eficaz da anemia falciforme e para a promoção de melhores desfechos clínicos.

PALAVRAS-CHAVE: Anemia falciforme. Diagnóstico precoce. Biomédico.

ABSTRACT

The present study addresses sickle cell anemia as one of the most prevalent hereditary hemoglobinopathies worldwide, highlighting its relevance as a public health problem. The disease results from a genetic mutation that leads to the production of hemoglobin S, leading to deformation of red blood cells, chronic hemolysis and vaso-occlusive events, responsible for several clinical complications. The work aims to analyze the importance of early diagnosis, especially through neonatal screening, and the role of the biomedical professional in this process. It is a qualitative, descriptive and bibliographic research, based on the analysis of scientific articles, guidelines and official documents published between 2014 and 2025. The results show that the early identification of the disease allows the implementation of prophylactic and therapeutic measures that significantly reduce morbidity and mortality, in addition to improving the quality of life of patients. Also noteworthy is the role of the biomedical professional in the execution and interpretation of laboratory tests, such as hemoglobin electrophoresis and HPLC, which are fundamental for the diagnosis and monitoring of the disease.

KEYWORDS: *Sickle cell anemia; Early diagnosis; Biomedical.*

[1] Acadêmicas de Biomedicina, Centro Universitário FAMETRO.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

RESUMEN
El presente estudio aborda la anemia falciforme como una de las hemoglobinopatías hereditarias más prevalentes a nivel mundial, destacando su relevancia como problema de salud pública. La enfermedad resulta de una mutación genética que origina la hemoglobina S, lo que provoca deformación de glóbulos rojos, hemólisis crónica y eventos vaso-oclusivos, responsables de varias complicaciones clínicas. El trabajo tiene como objetivo analizar la importancia del diagnóstico precoz, especialmente mediante el cribado neonatal, y el papel del profesional biomédico en este proceso. Es una investigación cualitativa, descriptiva y bibliográfica, basada en el análisis de artículos científicos, directrices y documentos oficiales publicados entre 2014 y 2025. Los resultados muestran que la identificación temprana de la enfermedad permite la implementación de medidas profilácticas y terapéuticas que reducen significativamente la morbilidad y la mortalidad, además de mejorar la calidad de vida de los pacientes. También es destacable el papel del profesional biomédico en la ejecución e interpretación de pruebas de laboratorio, como la electroforesis de hemoglobina y la HPLC, que son fundamentales para el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad. Se concluye que el diagnóstico precoz, combinado con el desempeño cualificado de los profesionales sanitarios, es esencial para el control eficaz de la anemia falciforme y para promover mejores resultados clínicos.

PALABRAS CLAVE: *Anemia falciforme. Diagnóstico precoz. Biomédica.*

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme (AF) é a hemoglobinopatia hereditária mais prevalente em todo o mundo. Esta doença, classificada como um distúrbio monogênico autossômico recessivo, resulta de uma mutação que produz a Hemoglobina S (HbS) e as consequentes alterações na morfologia das hemácias, que assumem uma forma de foice (drepanócitos) em estados de hipóxia (Rees; Williams; Gladwin, 2010). Em sua base, o ponto central da fisiopatologia são os eventos vaso-oclusivos e a hemólise crônica, decorrentes do desenvolvimento de desfechos patológicos, como danos aos órgãos e aumento da suscetibilidade a infecções

Devido a elevada morbidade e mortalidade, a AF é um grave problema de Saúde Pública, especialmente em populações com alta mistura genética. Com o espectro clínico severo e alta carga dessa doença, e o tempo para diagnóstico, a detecção precoce parece ser o fator mais importante para a melhoria dos desfechos clínicos e sobrevivência dos pacientes (Zago, 2017)

Nesse sentido, o profissional Biomédico é indispensável, pois precisa realizar, interpretar corretamente e verificar todas as técnicas de laboratório de maneira consistente, conforme o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e o teste confirmatório para AF (Ware; Ayling, 2017)

Nesse sentido, o presente estudo exploratório-descritivo estabelece a seguinte questão de pesquisa abrangente: Qual é a influência do diagnóstico precoce da anemia falciforme, com

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

ênfase na atuação do profissional biomédico, sobre a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes?

O trabalho laboratorial competente resulta no diagnóstico e permite que o paciente seja incluído em programas de acompanhamento e, assim, previne complicações subsequentes na admissão e acesse terapias que modificam a história natural da Anemia Falciforme. Devido à importância prática e social, esta pesquisa tem grande significado. A pesquisa, em termos práticos, destina-se a provar que a confirmação diagnóstica realizada por pessoal biomédico, com Triagem Neonatal (Teste do Pezinho) e métodos confirmatórios como a eletroforese de hemoglobina, permite a inclusão direta do paciente no protocolo de tratamento. No âmbito social, o conhecimento adquirido visa informar pais e profissionais de saúde sobre o que é importante em termos de acompanhamento interdisciplinar e uso de tratamento profilático, como a penicilina, para evitar complicações fatais (sepse, acidente vascular cerebral).

1. REFERENCIAL TEÓRICO

1.1. A epidemiologia da anemia falciforme

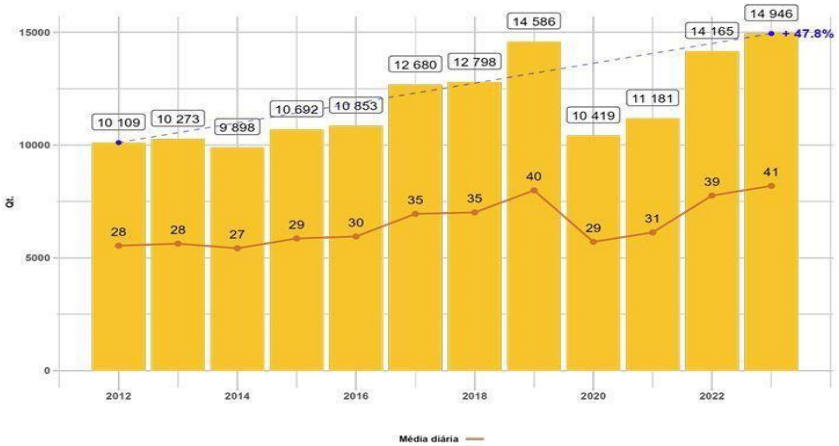
Sendo uma das hemoglobinopatias hereditárias mais comuns do mundo, é um dos principais desafios globais de saúde pública, particularmente entre as populações de nações significativamente influenciadas pela diáspora africana, resultando em um alto fardo de morbidade nesses países. Globalmente, quase 300.000 crianças nascem com doenças falciformes a cada ano, de acordo com a Organização Mundial da Saúde, e os números podem ultrapassar 400.000 nas próximas décadas sem a expansão de estratégias de prevenção e aconselhamento genético (WHO, 2023).

A anemia falciforme é comum no Brasil, sendo o distúrbio genético mais comum no país, com uma incidência muito alta. De acordo com estatísticas fornecidas pelo Ministério da Saúde, 3.500 crianças nascem com anemia falciforme e cerca de 200.000 têm o traço falciforme a cada ano. A taxa média de incidência a nível nacional é de 1 caso por 1.000 nascidos vivos e varia por região (Brasil, 2018).

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

1.1.1. Incidência e Distribuição Regional no Brasil

Figura 1. Internações por Anemia Falciforme crescem 47% no país; população negra é a mais afetada



Fonte: Boletim Çarê-IEPS, 2023.

A anemia falciforme é extremamente heterogênea nos territórios brasileiros, em parte devido ao processo histórico de formação populacional no país. Na maioria dos casos, os estados do Norte e Nordeste são mais prevalentes, há uma proporção maior entre as populações africanas. De acordo com o Programa Nacional de Triagem Neonatal, Bahia, Maranhão, Pará, Rio de Janeiro e Minas Gerais estavam acima das taxas médias brasileiras. Na Bahia, no entanto, por exemplo, a incidência pode chegar a 1 caso para cada 650 nascidos vivos, por isso este estado é um dos mais concentrados no Brasil (Brasil, 2018).

1.1.2. Relação com a ancestralidade Africana

A prevalência da anemia falciforme no Brasil está diretamente ligada à ancestralidade africana. A mutação responsável pela formação da hemoglobina S originou-se na África como um mecanismo adaptativo contra a malária, proporcionando proteção parcial aos indivíduos heterozigotos (ou seja, portadores do traço falciforme). Milhões de africanos foram trazidos para o Brasil durante a escravidão, o que introduziu o gene da hemoglobina S na população brasileira. Assim, a doença aparece com mais frequência em pessoas que se identificam como negras e pardas, embora possa ocorrer em pessoas de qualquer grupo étnico devido ao intenso processo de miscigenação populacional. Este aspecto destaca a necessidade de políticas públicas direcionadas e o reconhecimento da anemia falciforme como uma condição ligada às desigualdades raciais em saúde (Zago; Pinto, 2007; Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

1.1.3. Mortalidade infantil antes da triagem neonatal

Antes da adoção sistemática do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a taxa de mortalidade entre crianças com anemia falciforme era muito alta. Estima-se que até 80% das crianças com anemia falciforme em países com infraestrutura de saúde precária não chegavam aos cinco anos de idade em décadas anteriores. Antes da ampliação da triagem neonatal obrigatória no Brasil, a maioria não era diagnosticada até que condições graves, como sepse, síndrome torácica aguda ou acidente vascular cerebral, fossem experimentadas. A falha no diagnóstico precoce significava que medidas preventivas, como o uso de penicilina e vacinação específica contra agentes encapsulados, não eram tomadas. A incorporação da triagem neonatal teve um impacto notável na mortalidade infantil, ilustrando como esse diagnóstico precoce poderia ter enormes implicações para a sobrevivência e qualidade de vida dos pacientes (Thomas; Patel; Serjeant, 2019; Brasil, 2016).

1.1.4. Impacto socioeconômico

A anemia falciforme não é apenas clinicamente devastadora, mas também tem sérias implicações socioeconômicas. Está associada a uma alta taxa de hospitalizações, ausências escolares e no trabalho, e custos para o sistema de saúde pública (Holdford, 2021). As necessidades sociais e econômicas dos pacientes com anemia falciforme frequentemente se mostram significativamente maiores em contextos de baixa renda. As crises repetitivas e dolorosas minam a produtividade e interrompem o treinamento e o desenvolvimento profissional, reforçando a desigualdade através de ciclos (Blake, 2023). Os custos que o Sistema Único de Saúde deve enfrentar incluem hospitalizações prolongadas e transfusões de sangue, uso contínuo de medicamentos como a hidroxiuréia e acompanhamento multiprofissional. Portanto, intervenções para diagnóstico precoce e manejo adequado não apenas resultam em um prognóstico clínico melhorado, mas também servem como uma forma de reduzir os custos públicos no futuro (Rodrigues, 2020).

1.1.5. Considerações epidemiológicas

A análise epidemiológica da anemia falciforme mostra que a doença transcende o âmbito individual, constituindo uma questão de saúde pública, com distribuição regional desigual e forte associação a determinantes sociais e raciais (Costa; Santos, 2020; Rodrigues, 2020). Isso reforça a necessidade de políticas públicas contínuas e investimento em triagem neonatal e qualificação profissional (Brasil, 2009; Souza; Lima; Santos, 2020). Nesse contexto, o profissional biomédico assume papel estratégico na coleta e consolidação de dados

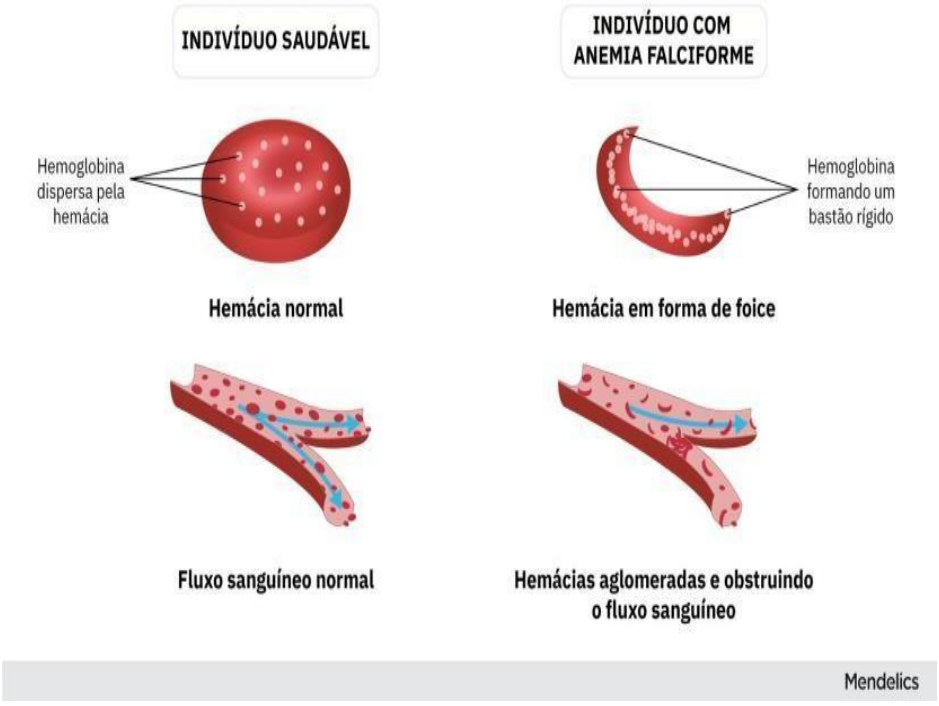
Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

epidemiológicos, garantindo qualidade do diagnóstico e contribuindo para ações de vigilância em saúde voltadas ao manejo da doença no Brasil (Rodrigues, 2020).

1.2. Fisiopatologia da anemia falciforme: mecanismos celulares e moleculares

A anemia falciforme é uma doença genética monogênica causada por uma mutação pontual do gene HBB no cromossomo 11, que codifica a cadeia beta da hemoglobina. A substituição do ácido glutâmico por valina na posição 6 da cadeia peptídica leva à formação da hemoglobina S (HbS), cuja principal característica patológica é a capacidade de polimerizar em condições de baixa tensão de oxigênio (Zago; Pinto, 2017).

Figura 2. Comparação entre hemácia saudável e hemácia falcizada



Fonte: Mendelics (2023).

Os estudos clássicos publicados no The Lancet (Rees, 2010) e posteriormente por Ware (2017), mostram que a fisiopatologia da anemia falciforme é multifatorial e envolve não apenas a deformação dos eritrócitos, mas também eventos celulares, inflamatórios e vasculares que culminam em danos graduais aos órgãos. Este artigo investiga o processo de polimerização da Hemoglobina S. Sob desoxigenação, a valina hidrofóbica substitui o ácido glutâmico hidrofílico,

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

permitindo a condução intermolecular anormal entre as moléculas de hemoglobina. As interações levam ao estabelecimento de polímeros longos e rígidos dentro da célula vermelha do sangue. Essas fibras modificam a estrutura do eritrócito, promovendo ainda mais sua deformação em forma de foice. Inicialmente, o processo é reversível com a reoxigenação. No entanto, episódios repetidos de falcização causam danos permanentes à membrana do eritrócito, fazendo com que as células se tornem rigidamente deformadas e menos deformáveis. Essa deformabilidade comprometida impede a passagem das células vermelhas do sangue através dos capilares sanguíneos, levando a um fenômeno vaso-oclusivo. Hemólise Intravascular e Hemólise Extravascular. A vida média das células vermelhas do sangue normais é de cerca de 120 dias. Na anemia falciforme, essa vida útil é reduzida para 10 a 20 dias devido à instabilidade estrutural na membrana do eritrócito. A hemólise sanguínea é realizada principalmente por dois mecanismos:

- Hemólise intravascular: ocorre diretamente na circulação sanguínea, com a liberação de hemoglobina livre no plasma. A hemoglobina plasmática combina-se rapidamente com o óxido nítrico, reduzindo sua disponibilidade.
- Hemólise extravascular: ocorre principalmente no fígado e no baço, onde os macrófagos reagem e eliminam as alterações nas células vermelhas do sangue. De acordo com Ware, (2017), a hemólise crônica causa anemia persistente e leva a complicações vasculares devido à depleção de óxido nítrico.

O óxido nítrico desempenha um papel vital no desarranjo endotelial; e a disfunção também é um cenário comum. O óxido nítrico (NO) é uma molécula vasodilatadora chave para a homeostase vascular saudável. A hemoglobina livre liberada durante a hemólise intravascular sequestra o NO e diminui a disponibilidade da molécula (Akinsheye; Klings, 2010; Kim-Shapiro; Gladwin, 2018; Reiter et al., 2002). A perda de (NO) favorece:

- Vasoconstrição.
- Aumento da adesão celular com o endotélio.
- Ativação plaquetária.
- Proliferação do músculo liso vascular.

Essas mudanças ajudam na chamada disfunção endotelial, um dos pilares da fisiopatologia da anemia falciforme. O endotélio é ativado, carregando moléculas de adesão, incluindo VCAM-1 e ICAM-1, que promovem a ligação das células vermelhas falciformes, leucócitos e plaquetas à parede vascular (Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

A anemia falciforme é atualmente conhecida como inflamação crônica. A hemólise persistente e os eventos vaso-oclusivos podem estimular a produção de citocinas pró-inflamatórias, por exemplo, TNF-alfa, IL-6, IL-1β. Rees et al. (2010) enfatizam que, em pacientes com anemia falciforme, os marcadores inflamatórios de estresse pró-inflamatório estão elevados independentemente de crises agudas nestes pacientes também permanecem elevados. A inflamação basal leva à ativação endotelial e à maior adesividade celular, estabelecendo um ciclo vicioso entre inflamação e vaso-oclusão.

Estresse Oxidativo: Outro mecanismo interessante é o estresse oxidativo. É na instabilidade da HbS que espécies reativas de oxigênio (ROS) são produzidas. Além disso, a hemoglobina livre na circulação também é auto-oxidada, aumentando os radicais livres (Zago; Pinto, 2017). O excesso de ROS aumenta:

- Oxidação de proteínas plasmáticas.
- Lesão endotelial.
- Ativação extra da resposta inflamatória.

Esse ambiente oxidativo está envolvido em lesões crônicas de órgãos observadas nos rins, pulmões e sistema nervoso central. Formação de Microtrombos e Vaso-oclusão. Não se limita às células vermelhas falciformes serem causadoras de vaso-oclusão (Rees; Williams; Gladwin, 2010; Ware, 2017). É um processo multifatorial que inclui:

- Rigidez do eritrócito.
- Aumento da adesão celular.
- Ativação plaquetária.
- Disfunção endotelial.
- Inflamação sistêmica.

A interação entre células vermelhas do sangue, leucócitos e plaquetas favorece a formação de aglomerados celulares que bloqueiam a microcirculação, resultando em hipóxia tecidual e necrose. A formação de microtrombos traz consigo consequências graves, como síndrome torácica aguda, acidente vascular cerebral e necrose óssea vascular. A fisiopatologia da anemia falciforme deve ser vista como um processo dinâmico e intimamente ligado (Manwani; Frenette, 2013; Hebbel et al., 2004; Rees; Williams; Gladwin, 2010). À medida que é desencadeada uma série de eventos, é apenas por causa da hemólise, inflamação crônica, estresse oxidativo e disfunção endotelial que o dano clínico é diagnosticado ou não. Essa visão holística, conforme explicado por Rees et al. e Ware et al., mostra que a anemia falciforme transcende a clássica 'anemia hemolítica', estabelecendo- se como uma doença sistêmica com impacto multiorgânico. Esses mecanismos precisam ser bem compreendidos para permitir o estabelecimento de terapias direcionadas e para a determinação da importância do

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

diagnóstico precoce para oferecer uma oportunidade de intervenções antes que danos irreversíveis tenham sido estabelecidos.

1.3. Sinais e sintomas

A anemia falciforme apresenta variabilidade clínica de doenças leves a graves com múltiplas complicações sistêmicas. A expressão clínica é proporcional à polimerização da hemoglobina S (HbS), hemólise crônica e episódios vaso-oclusivos recorrentes (Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Nos primeiros meses de vida, os sintomas são geralmente leves, pois a hemoglobina fetal (HbF) é dominante e suprime a falcização dos eritrócitos. No entanto, após a redução fisiológica da HbF, geralmente a partir dos seis meses de idade, surgem os primeiros sinais clínicos (Ware; Ayling, 2017). Os principais sintomas incluem:

Crises vaso-oclusivas: Estas são frequentemente descritas como os sinais clínicos mais comuns e típicos da doença. Elas surgem da obstrução da microcirculação por glóbulos vermelhos falcizados, causando isquemia tecidual e dor intensa. Os ossos longos, a coluna, o tórax e o abdômen também podem ser afetados (Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Essas crises representam uma grande parte das internações e diminuem significativamente a qualidade de vida. Anemia hemolítica crônica. A destruição precoce dos glóbulos vermelhos falcizados reduz a viabilidade dos eritrócitos para aproximadamente 10 - 20 dias (vs. 120 dias normais) (Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Quadro 1. Manifestações clínicas da anemia falciforme

Aspecto Clínico	Descrição
Pele e mucosas pálidas	Decorrente da diminuição da hemoglobina circulante, indicando anemia
Fadiga	Relacionada à baixa oxigenação dos tecidos, causando cansaço frequente
Icterícia leve	Ocorre devido ao aumento da bilirrubina indireta resultante da hemólise
Atraso no crescimento	Associado ao comprometimento do desenvolvimento infantil causado pela doença

Fonte: autores.

Síndrome torácica aguda: Uma complicação grave, que é acompanhada por dor torácica, febre, novo infiltrado pulmonar no raio-X e dificuldade respiratória. Sua morbidade é alta e a mortalidade é alta e uma complicação de infecção, embolia gordurosa ou vaso-oclusão pulmonar. Sequestro esplênico. Mais prevalente na infância, resulta de uma retração abrupta de um volume significativo de

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

sangue no baço que pode se manifestar como aumento do órgão, uma queda abrupta nos níveis de hemoglobina e um risco precipitado de choque hipovolêmico (Vichinsky, 2000; Brousse; Buffet; Rees, 2014; Kato, 2018).

Devido à asplenia funcional precoce, eles são mais propensos a infecções por bactérias encapsuladas, particularmente Streptococcus pneumoniae. Esta foi uma das principais causas de mortes infantis antes de instituirmos o rastreamento neonatal e a profilaxia antibiótica (Gaston, 1986).

Complicações crônicas: Este aumento da expectativa de vida leva a mais complicações tardias como:

- Úlceras nas pernas.
- Necrose avascular da cabeça do fêmur.
- Retinopatia falciforme.
- Acidente vascular cerebral.

As apresentações clínicas podem variar, destacando assim a necessidade de monitoramento cuidadoso e uma abordagem multidisciplinar (Kato, 2018).

1.4. Exames realizados

O diagnóstico e monitoramento da anemia falciforme são baseados em testes laboratoriais e o profissional biomédico é muito importante na implementação e interpretação técnica dos resultados (Kato, 2018).

1.4.1. Triagem neonatal

O Brasil possui o Teste do Pezinho para diagnóstico precoce, que está disponível no Programa Nacional de Triagem Neonatal. A detecção precoce permite que os tratamentos profiláticos comecem cedo, reduzindo a mortalidade infantil (Brasil, 2001; Harbison, 2020; Kato, 2018).

1.4.2. Hemograma completo

O hemograma é um exame fundamental na avaliação inicial e no acompanhamento de pacientes com anemia falciforme, permitindo a identificação de alterações hematológicas características (Zago; Pinto, 2017; Jesus; Cremonese, 2019).

- Anemia normocítica ou levemente macrocítica
- Reticulocitose
- Leucocitose
- Trombocitose em alguns casos

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Entre os principais achados laboratoriais destacam-se anemia normocítica ou discretamente macrocítica, reticulocitose, leucocitose e, em alguns casos, trombocitose (Zago; Pinto, 2017; Rees; Williams; Gladwin, 2010).

1.4.3. O esfregaço de sangue

No esfregaço sanguíneo, observam-se hemácias em forma de foice, anisopoiquilocitose e presença de corpos de Howell-Jolly, indicativos de disfunção esplênica (Zago; Pinto, 2007; Rees; Williams; Gladwin, 2010). Essas alterações refletem o processo de hemólise crônica e a perda progressiva da função esplênica comum na anemia falciforme (Ware; Ayling, 2017).

1.4.4. Eletroforese de hemoglobina

A eletroforese de hemoglobina é um dos principais exames utilizados para confirmação diagnóstica da anemia falciforme, permitindo a identificação e quantificação das diferentes frações de hemoglobina, como HbS, HbA, HbF e HbA2 (Zago; Pinto, 2017; Rees; Williams; Gladwin, 2010).

Métodos complementares e mais sensíveis, como a focalização isoelétrica e a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), também são amplamente utilizados para diferenciação e quantificação precisa das frações de hemoglobina (Thomas; Patel; Serjeant, 2019; Zago; Pinto, 2017).

Esses métodos apresentam maior sensibilidade e especificidade na identificação das variantes de hemoglobina, especialmente em programas de triagem neonatal (Thomas; Patel; Serjeant, 2019).

1.4.5. Teste de solubilidade para HbS

O teste de solubilidade para HbS é utilizado como exame de triagem, porém não diferencia indivíduos homozigotos de heterozigotos, sendo necessária confirmação por métodos quantitativos, como eletroforese ou HPLC (Zago; Pinto, 2017; Rees; Williams; Gladwin, 2010).

1.4.6. Exames complementares no monitoramento

- Dosagem de ferritina (em pacientes cronicamente transfundidos): A dosagem de ferritina é recomendada no acompanhamento de pacientes submetidos a transfusões crônicas, devido ao risco de sobrecarga de ferro (Brasil, 2018; Ware; Ayling, 2017).
- Função renal: A avaliação da função renal é fundamental no seguimento clínico, considerando o risco de nefropatia associada à anemia falciforme (Rees; Williams; Gladwin, 2010).
- Análise de gases no sangue: A gasometria pode ser indicada em situações de complicações respiratórias, como síndrome torácica aguda (Ware; Ayling, 2017).

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

- Exames de imagem (incluindo Doppler transcraniano para triagem de risco de AVC em crianças): O Doppler transcraniano é recomendado na triagem de risco de acidente vascular cerebral em crianças com anemia falciforme, sendo estratégia consolidada na prevenção primária de AVC (Brasil, 2018; Rees; Williams; Gladwin, 2010).

1.5 Tratamento atual da anemia falciforme

Nas últimas décadas, o manejo da anemia falciforme evoluiu significativamente, passando de uma abordagem centrada apenas no controle sintomático para estratégias que incluem prevenção de complicações, terapias modificadoras do curso da doença e, em situações específicas, tratamento com potencial curativo (Rees; Williams; Gladwin, 2010; Brasil, 2018).

As diretrizes do Ministério da Saúde e da Sociedade Brasileira de Hematologia e Hemoterapia estabelecem protocolos padronizados com o objetivo de prevenir complicações, aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Brasil, 2018; Sociedade Brasileira De Hematologia E Hemoterapia, 2020).

1.5.1. Profilaxia com penicilina

Crianças com anemia falciforme apresentam elevado risco de infecções graves por bactérias encapsuladas, especialmente Streptococcus pneumoniae, em decorrência da perda progressiva da função esplênica (Rees; Williams; Gladwin, 2010; Brasil, 2018).

A profilaxia com penicilina deve ser iniciada precocemente após o diagnóstico, geralmente nos primeiros meses de vida, com o objetivo de reduzir a incidência de sepse e mortalidade infantil (Brasil, 2018; Ware; Ayling, 2017). A manutenção da antibioticoprofilaxia é recomendada, em geral, até os cinco anos de idade, podendo ser estendida conforme avaliação clínica individualizada (Brasil, 2018).

Pacientes com anemia falciforme devem seguir um calendário vacinal ampliado, incluindo imunização contra pneumococo, Haemophilus influenzae tipo b, meningococo, influenza anual e hepatite B, devido à condição de imunocomprometimento funcional (Brasil, 2018; Sociedade Brasileira De Hematologia E Hemoterapia, 2020).

A prevenção de infecções graves está associada à redução de hospitalizações e melhora dos desfechos clínicos desses pacientes (Rees; Williams; Gladwin, 2010; Brasil, 2018).

1.5.2. Hidroxiureia

Função: É considerada a droga fundamental para a modificação da doença. Mais importante, este tratamento aumenta a produção de hemoglobina fetal (HbF) e atrasa a

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

polimerização da hemoglobina S. Mas não é realmente porque há mais HbF que há menos fibras rígidas nas células vermelhas do sangue e, portanto, menos deformação celular ou crises vaso-oclusivas. Além disso, o medicamento reduz a densidade de glóbulos brancos, redução da atividade das plaquetas, por sua vez, causa aumento da disponibilidade de óxido nítrico, redução do número de episódios dolorosos e complicações pulmonares. Ensaios clínicos mostram que quando os pacientes tomam o medicamento regularmente, as hospitalizações e a síndrome torácica aguda serão significativamente reduzidas. A administração, no entanto, depende de um acompanhamento contínuo (através de exames laboratoriais) no laboratório para monitorar os efeitos hematológicos potenciais e a titulação das doses, onde a importância e o papel do profissional biomédico são enfatizados (Ware; Ayling, 2017).

1.5.3. Transfusão de sangue

Para prevenção secundária de AVC ou com síndrome torácica aguda grave ou anemia grave ou para preparação para intervenção cirúrgica. A abordagem envolve a redução da fração de hemoglobina S circulante, aumento da fração de hemoglobina convencional e melhoria do oxigênio tecidual. O uso frequente, no entanto, pode causar consequências adversas, incluindo sobrecarga de ferro, aloimunização e reações transfusionais, e requer controle rigoroso e acompanhamento especializado (Brasil, 2018).

1.5.4. Transplante de Medula Óssea

O transplante de células-tronco hematopoéticas é a única alternativa com potencial curativo (Ware; Ayling, 2017). O procedimento substitui a medula óssea mutante por células novas, normalmente viáveis, de um doador compatível, capazes de produzir hemoglobina normal. A indicação é limitada e casos específicos são o foco da seleção devido aos riscos de rejeição da doença do enxerto contra o hospedeiro e limitação de disponibilidade de doadores, mesmo que resultados positivos pareçam estar no horizonte.

1.6. A Atuação do biomédico e o diagnóstico laboratorial

A identificação rápida e precisa da Anemia Falciforme é fundamental para garantir a sobrevida e a qualidade de vida do paciente (Costa, 2024). Neste processo, o Biomédico desempenha um papel crucial, sendo o profissional responsável pela execução e análise das técnicas laboratoriais que compõem o diagnóstico e o monitoramento da doença (Silva, 2017).

O diagnóstico precoce é fortemente impulsionado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), no qual o Biomédico atua na realização dos testes de triagem a partir da

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

amostra de sangue coletada no recém-nascido (Teste do Pezinho) (Lima, 2022). Para a confirmação e o monitoramento, o profissional utiliza diversas metodologias, conforme elencado por (Silva, 2017):

- Eletroforese de Hemoglobina: Método clássico que separa os diferentes tipos de hemoglobina com base em sua carga elétrica;
- Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC): Considerada o padrão-ouro de triagem e confirmação, oferecendo alta resolução e precisão na quantificação da HbS. Testes de Solubilidade e de Falcização: Utilizados como testes de triagem, embora não diferenciam a forma da doença (Anemia Falciforme) do traço assintomático (Silva, 2017).
- A competência técnica do Biomédico na análise e na emissão de laudos é o elo inicial que permite a rápida inserção do paciente no tratamento adequado.

1.7. Inovações diagnósticas

Nos últimos anos, melhorias nas abordagens biotecnológicas e na medicina molecular produziram novas aplicações terapêuticas para a anemia falciforme. Ao contrário das estratégias clássicas, as novas tecnologias apresentam a capacidade de direcionar a origem genética da doença, que está associada a uma mutação no gene da β-globina que dá origem à produção de hemoglobina S, onde a terapia gênica, a edição genética e o transplante de células-tronco hematopoéticas têm sido extensivamente investigados como alternativas potencialmente curativas para pacientes com a doença (White; Hart; Kohn, 2023).

Uma das principais estratégias terapêuticas nesse modelo é o transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH). Este processo consiste em substituir as células-tronco do paciente por células saudáveis de um doador compatível. Após o transplante, células vermelhas normais são produzidas na medula, o que significa que as manifestações clínicas da anemia falciforme são grandemente minimizadas. O transplante alogénico foi a única forma de terapia potencialmente curativa para a anemia falciforme por um longo período, mas foi implementado com grande dificuldade, pois é difícil encontrar um doador com estrutura de medula óssea compatível e o próprio processo envolve riscos imunológicos (Kansal, 2025).

Outra abordagem que tem ganhado destaque é a terapia gênica: o objetivo de editar o material hereditário da doença. Em uma estratégia dessa natureza, as células-tronco hematopoéticas do paciente são coletadas e geneticamente manipuladas em laboratório. Essas células são então reintroduzidas na circulação para produzir hemoglobina funcional ou aumentar a hemoglobina fetal: assim, diminuindo a quantidade de hemoglobina S, o que constitui um

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

progresso notável porque modifica a fonte molecular da doença, possivelmente para uma intervenção de longo prazo (Alf, 2024).

A tecnologia mais inovadora no campo da terapia gênica é a tecnologia de edição genética CRISPR-Cas9. Esta ferramenta pode fazer alterações específicas no DNA, atuando como uma espécie de 'tesoura molecular' capaz de cortar e remodelar sequências exatas de material genético. Esta técnica pode ser usada no tratamento da anemia falciforme para editar genes que regulam a produção de hemoglobina como o gene BCL11A, por exemplo, cuja supressão em alguns casos promove também a produção de hemoglobina fetal. Tal aumento também reduz a falcização das células vermelhas do sangue e melhora a manifestação da doença (Ahmed, 2026).

Novos estudos clínicos sugerem que a edição genética com CRISPR-Cas9 melhora a hemoglobina fetal, os níveis totais de hemoglobina e as crises vaso-oclusivas. Além disso, alguns indivíduos tratados com essa tecnologia mostraram uma diminuição na necessidade de transfusão de sangue e uma qualidade de vida muito melhor. No entanto, segurança a longo prazo, custos econômicos e mais estudos clínicos são necessários para testar sua eficácia para ser comprovada clinicamente em larga escala (Almasoudi, 2025).

Nesse sentido, o surgimento de modalidades como o transplante de células-tronco hematopoéticas, a terapia gênica e a edição CRISPR-Cas9 representam a evolução promissora na medicina da terapia da anemia falciforme, o que se reflete nas tecnologias já em uso. Ainda não está finalizada ou em ensaios clínicos em seu pleno desenvolvimento (White; Hart; Kohn, 2023) e algumas ainda não são candidatas confirmadas, mas os resultados atuais apontam para um futuro promissor para o potencial de terapias melhores e provavelmente tratáveis para esta doença genética (White; Hart; Kohn, 2023).

1.8. Contribuição do biomédico no acompanhamento e tratamento

A contribuição do Biomédico não se limita ao diagnóstico inicial; sua participação é contínua no acompanhamento do tratamento dos pacientes com Anemia Falciforme (Lima, 2022). A monitorização laboratorial periódica é essencial para avaliar a eficácia das condutas terapêuticas e identificar precocemente o surgimento de complicações (Porto, 2020).

Entre as condutas mais importantes viabilizadas pelo diagnóstico precoce está o início da profilaxia com penicilina, essencial para prevenir infecções bacterianas graves em crianças (Porto, 2020). Além disso, o Biomédico monitora o perfil hematológico para ajustar o tratamento com medicamentos como a hidroxiureia, que é capaz de aumentar a produção de hemoglobina fetal (HbF) e reduzir a frequência de crises vaso-oclusivas.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

A vigilância laboratorial contribui diretamente para a redução das taxas de morbidade e mortalidade, promovendo uma melhor qualidade de vida para os pacientes (Lima, 2022).

2. METODOLOGIA

Considerando que este trabalho se baseia na literatura científica existente na área, trata-se de uma pesquisa qualitativa, descritiva e bibliográfica, pois examina trabalhos de pesquisa existentes, incluindo artigos científicos, livros, diretrizes e documentos oficiais sobre anemia falciforme. O estudo também é exploratório, buscando compreender o papel do profissional biomédico no diagnóstico da doença, bem como enfatizar a importância do diagnóstico e do tratamento precoce, contribuindo para uma melhor compreensão do tema.

A coleta de dados foi realizada por meio de uma busca sistematizada em bases de dados científicas como PubMed, SciELO e LILACS, além de documentos do Ministério da Saúde e da Sociedade Brasileira de Hematologia e Hemoterapia.

Na seleção dos materiais, foram considerados artigos publicados nos idiomas português, inglês e espanhol, no período de 2014 a 2025, relacionados à anemia falciforme, diagnóstico laboratorial, hemoglobina S, triagem neonatal, tratamento precoce e ao papel do profissional biomédico. Como critérios de exclusão, foram desconsiderados estudos duplicados, publicações sem rigor científico e trabalhos que não apresentavam relação direta com o diagnóstico da anemia falciforme ou com a atuação do profissional biomédico.

Os termos de busca incluíram “anemia falciforme”, “diagnóstico laboratorial”, “hemoglobina S”, “triagem neonatal”, “tratamento precoce” e “papel do profissional biomédico”, combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR. Após a seleção, os estudos foram lidos de forma sistemática e organizados em categorias temáticas, a saber: fisiopatologia da anemia falciforme, métodos diagnósticos laboratoriais (como eletroforese de hemoglobina e cromatografia líquida de alta eficiência – HPLC), papel do profissional biomédico, práticas laboratoriais e importância do tratamento precoce. A análise dos dados foi realizada de forma qualitativa, por meio da comparação entre os autores, destacando pontos de convergência e divergência, com interpretação crítica dos achados. Essa abordagem permitiu a síntese das principais evidências acerca dos métodos diagnósticos e do papel estratégico do profissional biomédico na detecção precoce da doença, bem como sua relação com a redução da morbimortalidade e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1. Diagnóstico precoce e impacto na morbimortalidade

A revisão de literatura confirma que, a anemia falciforme, enquanto patologia genética de caráter sistêmico, exige um diagnóstico precoce como modulador crítico da sobrevida. A literatura é unânime ao apontar que a alteração estrutural da hemoglobina e a consequente falcização das hemácias desencadeiam uma cascata de eventos vaso-oclusivos e danos orgânicos progressivos que podem ser mitigados com intervenções tempestivas. Conforme preconizado por Yawn (2014), a triagem neonatal estabelece o marco inicial para a implementação de protocolos preventivos, sendo o principal recurso para a redução da morbimortalidade na primeira infância.

No que tange à eficácia terapêutica, os achados demonstram que a profilaxia com penicilina e o uso estratégico da hidroxiureia são pilares que transcendem o alívio sintomático. Segundo Ware (2017), a introdução precoce desses fármacos não apenas reduz a frequência de crises álgicas, mas também preserva a função orgânica, promovendo um desenvolvimento físico e social mais estável.

Pesquisas de Rees, Williams & Gladwin (2010) e Ware (2017) confirmam que o rastreamento de crianças com a doença nos primeiros meses de vida leva a uma intervenção profilática que faz uma mudança notável no prognóstico dos pacientes. Como estratégia de saúde pública no contexto brasileiro, o Ministério da Saúde recomenda que o Programa Nacional de Triagem Neonatal seja um dos principais recursos disponíveis a esse respeito. Apesar da maior disponibilidade do teste do pezinho, ainda existem disparidades regionais na confirmação diagnóstica e início da terapia, especialmente em áreas com menor infraestrutura laboratorial.

Além disso, os autores confirmaram a influência positiva do tratamento precoce com penicilina profilática e hidroxiureia na limitação de crises vaso-oclusivas e complicações infecciosas. No entanto, questões de adesão ao tratamento e acompanhamento multidisciplinar continuam sendo barreiras significativas.

Assim, a discussão dos achados indica que o diagnóstico precoce não se limita apenas à detecção física da doença, mas é o ponto inicial do continuum de cuidados que envolve a colaboração do pessoal laboratorial e clínico com as configurações de políticas públicas. Por fim, a discussão evidencia um paradoxo no cenário brasileiro: embora o Programa Nacional de Triagem Neonatal seja uma política pública consolidada, sua execução enfrenta gargalos decorrentes de disparidades regionais. A análise de Kuznik (2016) ratifica que a ampliação do

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

acesso ao diagnóstico e a superação de limitações infraestruturais em áreas desassistidas são prioridades urgentes. Em suma, o tratamento precoce da anemia falciforme deve ser compreendido como um cuidado contínuo que integra a excelência do diagnóstico laboratorial à eficiência das políticas de saúde pública.

3.2. Papel do profissional biomédico e qualidade diagnóstica

Contudo, a efetividade dessa linha de cuidado está intrinsecamente vinculada à acurácia do diagnóstico laboratorial. Nesse cenário, a expertise do profissional biomédico assume caráter estratégico; o domínio de metodologias como o HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Eficiência) e a eletroforese de hemoglobina é indispensável para a identificação precisa da hemoglobina S (HbS).

Conforme destaca Silva (2017), a padronização desses exames e o controle rigoroso de qualidade são requisitos mandatórios para assegurar a confiabilidade dos laudos e a segurança clínica do paciente. A revisão da literatura também indicou que os autores concordam amplamente que a identificação precoce da anemia falciforme é fundamental para reduzir a morbidade e mortalidade infantil.

De acordo com Silva (2017), a aplicação adequada de métodos como a eletroforese de hemoglobina e HPLC resulta na detecção precisa da hemoglobina S; no entanto, nem todas essas metodologias estão instaladas em regiões de alta complexidade e, como consequência, a padronização dos resultados pode ser prejudicada.

A importância dos métodos laboratoriais controlados em nossa análise foi outro aspecto da literatura, e é abordada na necessidade de garantia de qualidade no laboratório. Erros pré-analíticos, analíticos e pós-analíticos afetam diretamente a segurança do paciente devido à ausência de protocolos rigorosos. Consequentemente, a constante qualificação profissional do indivíduo biomédico e o estabelecimento de mecanismos de segurança internos e externos são críticos. Nesse caso, o papel do profissional biomédico assume um papel estratégico na busca pela qualidade diagnóstica e segurança do paciente.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo facilitou a coleta de informações chave sobre anemia falciforme com ênfase na detecção precoce no campo da prática biomédica. Através da revisão de literatura, a doença, embora já estabelecida na literatura científica, representa um grande problema no domínio da saúde devido ao atraso no diagnóstico. Isso ressalta a importância tanto de aumentar o acesso aos serviços de testes quanto de aprimorar os programas de triagem.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

O papel do profissional biomédico é, portanto, de particular importância, para todas as etapas no diagnóstico laboratorial: desde a realização de procedimentos até a interpretação precisa dos resultados.

Além disso, está claro que o diagnóstico precoce é um fator decisivo no tratamento da anemia falciforme. Quando a doença é detectada durante a infância, as complicações são menos prováveis, os cuidadores bem orientados são guiados e o monitoramento constante da condição do paciente é iniciado, o que muitas vezes melhora a qualidade de vida a longo prazo. Por essa razão, a triagem neonatal é, indiscutivelmente, uma das estratégias mais eficientes disponíveis e deve ser ainda mais defendida e ampliada. No geral, os achados de um laboratório clínico multinível mostram que a integração de habilidade técnica, capacidade interpretativa e responsabilidade profissional são cruciais.

O profissional biomédico é posicionado como um provedor chave na linha de cuidado, onde investimento em treinamento, infraestrutura de laboratório e políticas públicas são necessários para facilitar um diagnóstico rápido e eficiente. Portanto, o projeto contribui para a compreensão dos papéis que o profissional biomédico desempenha ao diagnosticar a anemia falciforme e como isso pode influenciar positivamente a vida dos pacientes quando o tratamento é iniciado nas fases iniciais nesses indivíduos. Esses achados não apenas ampliam o conhecimento acadêmico, mas reforçam a importância de rotinas profissionais bem projetadas e dedicadas na saúde da comunidade.

REFERÊNCIAS

AHMED, R. et al. **CRISPR/Cas9 system as a promising therapy in thalassemia and sickle cell disease: a systematic review of clinical trials**. Molecular Biotechnology, 2026.

ALF, M. et al. **Terapia gênica para a doença falciforme: às portas de um tratamento promissor?** Hematology, Transfusion and Cell Therapy, 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado**. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico**. Brasília: Ministério da Saúde, 2016.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

COSTA, P. N. **Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura**. Revista JRG de Estudos Acadêmicos, v. 7, n. 15, p. 1–27, jul./dez. 2024.

FIGUEIREDO, A. K. B. et al. **Anemia falciforme: abordagem diagnóstica laboratorial**. Revista de Ciências da Saúde Nova Esperança, João Pessoa, v. 12, n. 1, p. 98–105, 2014.

JESUS, J. A.; CREMONESE, L. **Doença falciforme: revisão de literatura sobre diagnóstico e tratamento**. Revista Brasileira de Análises Clínicas, v. 51, n. 2, p. 139–146, 2019.

KANSAL, R. **Curing sickle cell disease by allogeneic hematopoietic stem cell transplantation toward in vivo HSC gene therapy**. Genes, 2025.

LIMA, E. G. et al. **Aspectos laboratoriais e sociais de paciente portador de anemia falciforme**. Revista Recifaqui, v. 2, n. 12, p. 146–162, 2022.

MARQUES, V. et al. **Revendo a anemia falciforme: sintomas, tratamentos e perspectivas**. Revista Científica da Faculdade de Educação e Meio Ambiente (FAEMA), v. 3, n. 1, p. 39–61, jan./jun. 2012.

OLIVEIRA, C. A.; SILVA, L. M. **Atuação do biomédico no diagnóstico de hemoglobinopatias: revisão narrativa**. Revista Interdisciplinar de Biociências, v. 6, n. 2, p. 45–54, 2021.

OLIVEIRA, D. B. et al. **A importância do diagnóstico precoce e os tratamentos apresentados na anemia falciforme: revisão sistemática**. Revista Brasileira de Análises Clínicas, 2022.

OLIVEIRA, J. M.; SALES, L. C. X. **O papel do biomédico no diagnóstico laboratorial da anemia falciforme**. Revista FT, 2023.

PEREIRA, L. M.; VALLEJO, N. M. **A importância do diagnóstico da doença falciforme**. Revista FT, 2023.

PORTO, A. S. et al. **Diagnóstico e tratamento da anemia falciforme: revisão de literatura**. Revista Multidisciplinar do Nordeste Mineiro, v. 1, 2020.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REES, D. C.; WILLIAMS, T. N.; GLADWIN, M. T. **Sickle-cell disease**. The Lancet, v. 376, p. 2018–2031, 2010.

SILVA, N. C. H. et al. **Principais técnicas para o diagnóstico da anemia falciforme: uma revisão de literatura**. Cadernos de Graduação – Ciências Biológicas e da Saúde, v. 3, n. 2, p. 33–46, nov. 2017.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA. **Consenso brasileiro sobre doença falciforme**. São Paulo: SBHH, 2020.

THOMAS, A. N.; PATEL, R. K.; SERJEANT, G. R. **Newborn screening for sickle cell disease: principles and practice**. Journal of Clinical Pathology, v. 72, n. 9, p. 587–593, 2019.

WARE, R. E.; AYLING, P. **Sickle cell disease**. The Lancet, v. 390, p. 311–323, 2017.

WHITE, S. L.; HART, K.; KOHN, D. B. **Diverse approaches to gene therapy of sickle cell disease**. Annual Review of Medicine, 2023.

ZAGO, M. A.; PINTO, A. C. **Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos**. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 29, p. 207–214, 2007.

ZAGO, M. A.; PINTO, A. C. **Fisiopatologia e diagnóstico laboratorial da doença falciforme**. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 39, n. 1, p. 54–62, 2017.

Digitally signed by RECIMA21 REVISTA CIENTIFICA MULTIDISCIPLINAR LTDA:40166538000195.
Timestamp: 2026-04-26 22:19:05 -03.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.