

RESUMO - MESTRADO - VIGILÂNCIA EM SAÚDE - TURMAS 2 E 3

**AVANÇOS DA TERAPIA GÊNICA COM CRISPR/CAS9 NA ABORDAGEM DA
DOENÇA FALCIFORME.**

Thais Morais De Sales (tasalles21@hotmail.com)

Áislan De Carvalho Vivarini (aislanvivarini@id.uff.br)

Introdução: A Doença Falciforme é uma patologia genética muito prevalente no Brasil. Hereditária, tem como característica mutações no gene que produz a hemoglobina HBA. Dentro das DF, temos com maior incidência a anemia falciforme. A AF é uma hemoglobinopatia causada por uma mutação no gene da β -globina que gera hemoglobina S (HbS). Sob condições de baixa oxigenação, a HbS polimeriza e leva as hemácias a perderem sua forma arredondada e apresentarem formato de foice. Essa alteração promove deformação eritrocitária, hemólise crônica e crises vaso-oclusivas, acarretando complicações sistêmicas graves, levando complicações em órgãos vitais, afetando a qualidade e a expectativa de vida. O diagnóstico é realizado através da triagem neonatal, no teste do pezinho, que é disponibilizado pelo Sistema Único de Saúde. A triagem neonatal é fundamental para identificação precoce da doença e para intervenção de forma imediata, para diminuição da mortalidade infantil, além de medidas preventivas como a profilaxia com penicilina e o esquema vacinal especial. A doença é considerada um problema

de saúde pública, devido à elevada morbimortalidade, afetando com maior proporção a população negra e pardos, estando dentro do conjunto de doenças negligenciadas. Atualmente a base do tratamento continua sendo estruturada pelo SUS, e aborda de forma multidisciplinar medidas preventivas, medicamentos específicos, suportes clínicos e transfusões sanguíneas. Com novas abordagens e ensaios clínicos aprovados internacionalmente, um novo manejo tem evoluído para tratamento da AF, como a terapias gênicas baseadas em edição genômicas, surgindo como uma das alternativas mais promissoras. Estudos clínicos publicados em 2023 demonstraram que mais de 90% dos pacientes submetidos aos protocolos com edição gênica por tecnologias baseadas em CRISPR/Cas9, permaneceram livres de crises vaso-oclusivas após o tratamento, evidenciando um impacto transformador. Porém, o acesso à essas terapias no SUS ainda é limitada, apesar de existir interesse e iniciativas de pesquisas. Atualmente, não há protocolos aprovados para uso clínico dessa metodologia no Brasil. Apesar dos avanços, ainda se observa uma grande desigualdade neste acesso especializado, no diagnóstico e principalmente no esclarecimento para a população de alternativas no tratamento, culminando em uma alta incidência aos indivíduos portadores de AF. Objetivo: Pontuar os avanços no tratamento, tendo a terapia gênica como representação de um marco na história da anemia falciforme, oferecendo potencial de cura com resultados já comprovados em outros países. Material e métodos: O estudo adotou uma abordagem de uma revisão bibliográfica de métodos mistos com duas etapas complementares. Componente quantitativo: identificação e síntese de estudos experimentais e observacionais que testaram ou reportaram intervenções de edição gênica com CRISPR/Cas9 aplicadas à doença falciforme (modelos celulares, modelos animais, estudos clínicos, ensaios de ex-vivo/in-vivo). Componente qualitativo: síntese temática de estudos de natureza qualitativa, revisões narrativas, editoriais, guias de prática, e entrevistas/relatos de especialistas sobre desafios éticos, regulatórios e de implementação clínica. Resultados Esperados: Espera-se disseminar e demonstrar a importância do diagnóstico precoce e pontuar de forma significativa que a doença falciforme tem novas perspectivas de tratamentos baseados em terapia gênica, podendo elevar a qualidade e expectativa de vida.

Palavras-chave: anemia falciforme; terapia gênica; saúde pública.