

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DE ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Iuri Lima de Andrade¹
Suelen Cristina Barbosa Belo²

RESUMO

A Anemia Falciforme (AF), uma das doenças genéticas mais prevalentes no Brasil, especialmente no Norte e Nordeste, apresenta grande impacto na saúde pública, justificando a análise de seus métodos diagnósticos essenciais. O problema central reside na urgência de um diagnóstico precoce e correto para essa hemoglobinopatia, causada pela mutação no gene da beta-globina, que resulta na produção da hemoglobina S (HbS) e na deformação em foice das hemácias, levando a complicações clínicas graves. O objetivo geral deste trabalho é analisar os principais exames laboratoriais empregados no diagnóstico da AF, como hemograma, eletroforese, cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) e, crucialmente, a triagem neonatal pelo teste do pezinho, destacando como a detecção antecipada contribui para o tratamento e a qualidade de vida. A hipótese de pesquisa sugere que a confiabilidade e o uso padronizado desses exames, em particular na triagem neonatal, são fundamentais para a detecção imediata, permitindo intervenção precoce e, consequentemente, reduzindo complicações graves e a mortalidade infantil. Para alcançar este fim, a metodologia adotada foi uma pesquisa qualitativa e bibliográfica, com a análise de artigos científicos, livros e documentos oficiais do Ministério da Saúde em bases de dados como SCIELO e PubMed. Os resultados da revisão indicam que o diagnóstico precoce, vitalmente obtido pelo teste do pezinho, é crucial para o início imediato do acompanhamento e tratamento adequados, o que tem impacto significativo na redução da morbidade e mortalidade associadas à doença.

Palavras-chave: Anemia falciforme. Biomédico. Diagnóstico laboratorial. Triagem neonatal.

ABSTRACT

Sickle Cell Anemia (SCA), one of the most prevalent genetic diseases in Brazil, especially in the North and Northeast regions, has a significant impact on public health, justifying the analysis of its essential diagnostic methods. The core problem is the urgent need for a correct and early diagnosis of this hemoglobinopathy, which is caused by a mutation in the beta-globin gene, resulting in the production of hemoglobin S (HbS) and the sickling of red blood cells, leading to severe clinical complications. The general objective of this study is to analyze the main laboratory tests used in the diagnosis of SCA, such as blood count, electrophoresis, High-Performance Liquid Chromatography (HPLC), and, crucially, neonatal screening via the heel prick test, highlighting how early detection contributes to treatment and quality of life. The research hypothesis suggests that the reliability and standardized use of these examinations, especially in neonatal screening, are fundamental for immediate detection, allowing for early intervention and consequently

¹ Graduando do Curso de Biomedicina da Universidade Unama- RR, iurilimaandrade14@email.com;

² Professor orientador: Biomédica, Universidade Unama - RR, suelenbelo@hotmail.com.

reducing severe complications and infant mortality. To achieve this goal, the adopted methodology was a qualitative and bibliographic review, involving the analysis of scientific articles, books, and official documents from the Ministry of Health in databases such as SCIELO and PubMed. The review results indicate that early diagnosis, vitally obtained through the heel prick test, is crucial for the immediate initiation of proper monitoring and treatment, which has a significant impact on reducing disease-associated morbidity and mortality.

Keywords: Sick cell anemia. Biomedical professional. Laboratory diagnosis. Newborn screening.

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme (AF) é uma doença hereditária crônica do sangue com alta prevalência no Brasil, sendo uma das doenças hereditárias monogênicas mais comuns. É uma doença genética autossômica recessiva, o que significa que o indivíduo deve herdar o gene alterado de ambos os pais para manifestá-la. A doença se manifesta de maneira distinta em cada pessoa, com sintomas que variam de leves a graves. A patologia é originada pela mutação no gene da beta-globina, resultando na produção de hemoglobina S (HbS). Quando o sangue está com pouco oxigênio, as hemácias perdem seu formato normal, assumindo a forma de foice, o que dificulta a passagem pelos vasos sanguíneos e leva à sua destruição precoce. O diagnóstico precoce é vital para evitar complicações graves, como infecções, acidentes vasculares cerebrais e síndrome torácica aguda, e garantir uma melhor qualidade de vida ao paciente. Nesse contexto, os exames laboratoriais têm um papel decisivo ao identificar a presença da HbS e confirmar a hemoglobinopatia envolvida, sendo a precisão na realização e interpretação desses testes essencial para o tratamento adequado. Para fins deste estudo, foi utilizado um diagrama ilustrativo, cuja fonte é devidamente citada (FEPE-Governo de Santa Catarina), garantindo o direito de uso de imagens. O objetivo geral deste trabalho é analisar os principais métodos laboratoriais utilizados no diagnóstico da anemia falciforme, destacando os exames cruciais e demonstrando como o diagnóstico precoce contribui para o tratamento e a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, busca-se descrever os principais exames realizados para o diagnóstico da anemia falciforme, como hemograma, eletroforese de hemoglobina, teste do pezinho e a cromatografia líquida de alta pressão (HPLC), e mostrar a importância da triagem neonatal para detectar precocemente os casos de anemia falciforme e evitar complicações graves.

REFERENCIAL TEÓRICO

O estudo baseou-se em uma pesquisa de natureza qualitativa e dedutiva, de caráter básico e bibliográfico. A pesquisa foi realizada por meio da análise de livros, artigos científicos, teses,

dissertações e documentos relacionados ao "Diagnóstico Laboratorial da Anemia Falciforme: Uma Revisão Bibliográfica". As Bases de Dados Consultadas foram SCIELO, PubMed e Google Acadêmico. Os descritores utilizados foram Anemia falciforme, biomédico, teste do pezinho, triagem neonatal, hemoglobina S, com busca em publicações de 2015 até o ano de 2025. Documentos Oficiais Consultados incluíram o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme (Ministério da Saúde, 2018) e relatórios da CONITEC, excluindo-se documentos não considerados oficiais. A análise literária aponta que o diagnóstico precoce da anemia falciforme é fundamental para a redução de complicações graves e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Os exames mais utilizados para a determinação da patologia incluem: Hemograma, que identifica alterações como hemoglobina baixa e poiquilocitose; o Teste de Falcização e o Teste de Solubilidade, que, embora úteis, são inespecíficos ou têm baixa sensibilidade no período neonatal devido aos altos níveis de hemoglobina fetal (HbF); a Cromatografia Líquida de Alta Pressão (HPLC), que é um método automatizado e preciso; e, principalmente, o Teste do Pezinho (Triagem Neonatal), crucial para a detecção nos primeiros dias de vida. O diagnóstico e início precoce do tratamento são essenciais para evitar que o paciente desenvolva crises dolorosas ou infecções que possam colocar a vida em risco. O Teste do Pezinho é fundamental, pois seu resultado permite à equipe de saúde orientar os pais, iniciar medicamentos preventivos e planejar o acompanhamento com especialistas. O biomédico atua de forma central em todas as etapas, realizando as análises, interpretando resultados, garantindo o controle de qualidade e contribuindo para o aconselhamento técnico e genético. A atuação de profissionais qualificados na triagem neonatal e no acompanhamento laboratorial reduz significativamente a mortalidade infantil e permite a intervenção precoce. A anemia falciforme (HbSS) é uma doença genética grave que exige diagnóstico, acompanhamento e tratamento adequados. Conclui-se que o diagnóstico precoce, principalmente por meio da triagem neonatal, é de extrema importância para a detecção imediata da doença, garantindo que o paciente receba o tratamento adequado desde os primeiros meses de vida. Isso contribui de forma significativa para reduzir a mortalidade infantil, melhorar a qualidade de vida do paciente, com menos complicações e mais estabilidade, e permitir o acompanhamento dos indicadores laboratoriais e o ajuste dos tratamentos pelo biomédico e outros profissionais de saúde. Assim, a atuação dos profissionais de Biomedicina e o investimento em programas de triagem são vitais para o controle da doença e a melhoria do prognóstico a longo prazo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A anemia falciforme (HbSS) é uma doença genética séria que precisa de diagnóstico, acompanhamento e tratamento corretos. A principal conclusão que tiramos é que o diagnóstico feito bem cedo, principalmente pelo teste do pezinho (triagem neonatal), é importantíssimo. Isso garante que a criança comece o tratamento adequado logo nos primeiros meses de vida. Essa ação não só reduz a morte de bebês, mas também melhora muito a qualidade de vida dos pacientes, diminuindo as complicações e crises. Para a comunidade científica, o caminho agora é focar em como aplicar isso na prática: é preciso continuar validando e tornando mais acessível o método HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Pressão) nos laboratórios do país, já que ele é mais preciso, e devemos pesquisar e criar testes de triagem mais rápidos e confiáveis, que funcionem melhor até mesmo quando o bebê ainda tem muita hemoglobina fetal. Além disso, os estudos futuros podem mostrar o quanto a participação do biomédico é vital no aconselhamento genético e no monitoramento contínuo dos exames dos pacientes; pesquisas de campo podem, por exemplo, medir como o bom monitoramento laboratorial ajuda a reduzir as internações e as complicações graves. Portanto, investir nos programas de triagem e ter biomédicos bem preparados não são só medidas de controle da doença, mas sim a base para um futuro com menos sofrimento para quem tem anemia falciforme.

REFERÊNCIAS

COSTA, P. N.; SANTOS, J. S. S.; BELLO, M. N. D. LIRA NETO, P. O. P. de; TIAGO, A. C. da S. Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura. Revista JRG de Estudos Acadêmicos, São Paulo, 2024.

DUPSKI, D. S. Anemia Falciforme: Diagnóstico e Tratamento. 2017.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e Outras Hemoglobinopatias. Portaria nº 1.391, de 16 de agosto de 2005.

NAOUM, P. C. Hemoglobinopatias no Estado de São Paulo. 1982. Tese (Livre-docência) - Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, São José do Rio Preto, 1982.

SILVA, M. A.; OLIVEIRA, R. P. O papel do biomédico no diagnóstico das doenças hematológicas. Revista Brasileira de Biomedicina, v. 8, n. 2, p. 45-52, 2020.

SOUSA, Guilherme Henrique Miranda et al. Anemia falciforme. Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação, v. 7, n. 11, p. 195-209, 2021.