



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL
CAMPUS DE TRÊS LAGOAS (CPTL)
CURSO DE ENFERMAGEM**

**DOENÇA FALCIFORME E O PAPEL DA ENFERMAGEM NO
ACONSELHAMENTO GENÉTICO E NA TRIAGEM NEONATAL**

**Jodna Caldas Alves¹
Kaelly Virgínia de Oliveira Saraiva²**

RESUMO: Introdução: a anemia falciforme afeta milhões de pessoas no mundo, com complicações que incluem anemia hemolítica crônica, isquemia, dor, danos aos órgãos e redução da expectativa de vida dos doentes. É um tipo de hemoglobinopatia caracterizada por mutação genética de uma hemoglobina instável que provoca alteração na estrutura das hemácias e complicações clínicas. **Objetivos:** descrever a doença falciforme e a implantação de políticas públicas para o manejo dos doentes, e identificar formas da Enfermagem colaborar na prevenção dos seus agravos que envolvam diagnóstico precoce e aconselhamento genético. **Metodologia:** estudo descritivo, qualitativo, com revisão narrativa nas bases de dados da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Pubmed/Medline e Scielo, e criação de categorias temáticas. **Resultados:** foram obtidas 26 referências e criadas três categorias. Foi identificado que houve um caminho percorrido na consolidação das políticas de saúde sobre a doença, com uma linha do tempo mais ativa a partir da Portaria 822/2001 promulgada pelo Ministério da Saúde, pois o Programa Nacional de Triagem Neonatal encontra-se expandindo o atendimento para rastrear mais doenças por meio do teste do pezinho, realizado pela Enfermagem. Tanto a implantação quanto o avanço de ações sobre a doença são uma resposta ao movimento negro, que pleiteava há mais de 40 anos a atenção a esta doença, sendo evidente que estava entre aquelas negligenciadas. Outro destaque nos resultados é a importância do aconselhamento genético no contexto da doença falciforme, podendo destacar-se como um dos cuidados de Enfermagem. **Conclusão:** faz-se necessário consolidar a triagem neonatal e o aconselhamento genético como ações importantes para o manejo da doença falciforme, especialmente na população negra, e que devem realizadas pela equipe de Enfermagem.

¹ Acadêmica da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul/UFMS. Curso de Enfermagem

² Prof.^a Dr.^a da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul. Cursos de enfermagem e medicina

DESCRITORES: anemia falciforme, doença falciforme, doença da Hemoglobina S, aconselhamento genético, cuidados de Enfermagem

ABSTRACT: Introduction: Sickle cell anemia affects millions of people worldwide, with complications that include chronic hemolytic anemia, ischemia, pain, organ damage, and reduced life expectancy. It is a type of hemoglobinopathy characterized by a genetic mutation of an unstable hemoglobin that causes changes in the structure of red blood cells and clinical complications. Objectives: to describe sickle cell disease and the implementation of public policies for patient management, and to identify ways for nursing to collaborate in the prevention of its complications involving early diagnosis and genetic counseling. Methodology: descriptive, qualitative study, with narrative review in the databases of the Virtual Health Library (BVS), Pubmed/Medline, and Scielo, and creation of thematic categories. Results: 26 references were obtained and three categories were created. It was identified that there was a path taken in the consolidation of health policies on the disease, with a more active timeline starting from Ordinance 822/2001 enacted by the Ministry of Health, since the National Neonatal Screening Program is expanding its services to screen for more diseases through the heel prick test, performed by nursing staff. Both the implementation and the advancement of actions on the disease are a response to the black movement, which has been demanding attention to this disease for over 40 years, and it is clear that it was among those neglected. Another highlight in the results is the importance of genetic counseling in the context of sickle cell disease, which can be highlighted as one of the nursing care measures. Conclusion: it is necessary to consolidate neonatal screening and genetic counseling as important actions for the management of sickle cell disease, especially in the black population, and which should be performed by the nursing team.

KEYWORDS: sickle cell anemia, sickle cell disease, Hemoglobin S disease, genetic counseling, nursing care

RESUMEN: Introducción: la anemia falciforme afecta a millones de personas en todo el mundo, con complicaciones que incluyen anemia hemolítica crónica, isquemia, dolor, daño a órganos y reducción de la esperanza de vida de los pacientes. Es un tipo de hemoglobinopatía caracterizada por una mutación genética de la hemoglobina inestable que provoca cambios en la estructura de los glóbulos rojos y complicaciones clínicas. Objetivos: describir la anemia falciforme y la implementación de políticas públicas para el manejo de los pacientes, e identificar formas de colaboración de Enfermería en la prevención de sus enfermedades que involucran diagnóstico precoz y consejo genético. Metodología: estudio descriptivo, cualitativo, con revisión narrativa en la Biblioteca Virtual en Salud (BVS), bases de datos Pubmed/Medline y Scielo, y creación de categorías temáticas. Resultados: Se obtuvieron 26 referencias y se crearon tres categorías. Se identificó que hubo un camino recorrido en la consolidación de políticas

de salud sobre la enfermedad, con un cronograma más activo a partir de la Ordenanza 822/2001 promulgada por el Ministerio de Salud, a medida que el Programa Nacional de Detección Neonatal está ampliando la atención para el despistaje de más enfermedades a través de la prueba del talón, realizada por Enfermería. Tanto la implementación como el avance de acciones sobre la enfermedad son una respuesta al movimiento negro, que lleva más de 40 años exigiendo atención a esta enfermedad, y está claro que estaba entre los olvidados. Otro destaque en los resultados es la importancia del consejo genético en el contexto de la anemia falciforme, que puede destacarse como una de las medidas de cuidado de enfermería. Conclusión: es necesario consolidar el cribado neonatal y el consejo genético como acciones importantes para el manejo de la anemia falciforme, especialmente en la población negra, y que deben ser realizadas por el equipo de Enfermería.

DESCRIPTORES: anemia falciforme, anemia falciforme, enfermedad de la hemoglobina S, asesoramiento genético, cuidados de enfermería

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é originária da África e da Ásia, desde 7.000 a.C., de acordo com os primeiros registros históricos desta doença. Foi descrita em 1910 por um médico norte americano durante o tratamento de um jovem negro das Antilhas que vivia nos EUA, e em 1914, com a técnica de eletroforese, que permitiu a identificação da hemoglobina S (Hb S), ela foi descrita como uma doença molecular por Linus Pauling *et al.* Portanto, é caracterizada como a primeira doença genética descoberta pela Ciência, sendo uma forma de anemia hemolítica grave resultante de um defeito na molécula da hemoglobina, como narram em seu histórico Silva *et al.* (2018).

A doença afeta milhões de pessoas no mundo, com complicações resultantes de uma mutação no DNA, que incluem danos na membrana dos glóbulos vermelhos, inflamação, anemia hemolítica crônica com vaso-oclusão episódica, isquemia, dor, danos aos órgãos, e redução da expectativa de vida dos doentes.

É importante mencionar que além de um tratamento não específico, podem ocorrer indicações de condutas para diminuir crises dolorosas, isquemias cerebrais de repetição, e para pacientes que fazem transfusões com frequência e acumulam ferro no organismo, a terapia da quelação de ferro de troca de hemácias – mais rara. Enfim, a prevenção dos agravos dessa doença é tão relevante quanto o tratamento.

Há ainda a necessidade de pesquisas adicionais para que terapias estejam amplamente disponíveis para os pacientes com esta doença, com o alcance da cura através do transplante de células hematopoiéticas em raros casos (a maioria crianças), e a melhora significativa pela terapia genética. No mesmo período em que mais de 20 agentes foram aprovados para o tratamento da fibrose cística pela *Food and Drug Administration*, aprovação semelhante foi concedida apenas para dois medicamentos na doença falciforme (a hidroxiureia e a L-glutamina), apesar da maior prevalência da doença falciforme, como ressaltam Carden e Little (2019). Esta iniquidade tem sido combatida, em grande parte pelas exigências dos direitos à saúde do movimento negro, o que estimulou o envolvimento do meio acadêmico e da indústria farmacêutica na última

década, desenvolvendo novos medicamentos para prevenir complicações e aliviar o sofrimento.

A anemia falciforme é um problema para a saúde pública no Brasil por ser a doença hereditária de maior prevalência nacional. Segundo o Ministério da Saúde (2015) a preocupação central sobre a doença deve ser a linha de cuidados para garantir eficazmente técnicas de prevenção para melhorar a saúde da população por meio do envolvimento da rede de atenção básica da saúde, tentando tornar igual a distribuição de insumos e recursos, não aceitando que as desigualdades sociais que tornam essa doença mais severa entre as populações mais aviltadas da sociedade.

Historicamente, o tratamento da doença falciforme é percebido como de competência dos centros hematológicos. Os níveis intermediários de saúde ignoram a enfermidade dentro da sua linha de cuidado. Quando esses pacientes recorrem aos serviços de atenção básica, urgência ou necessitam de internação, observa-se a quebra da assistência: profissionais inseguros, inadequadamente preparados para prestarem atenção qualificada à pessoa com a doença.

Por isso devemos reconhecer a importância do momento histórico no Brasil, em que o país passa a implantar a política de atenção às pessoas com a enfermidade em todos os níveis do Sistema Único de Saúde. Como resultado, os profissionais da enfermagem tornaram-se agentes políticos de transformação social, exercendo papel relevante na longevidade e qualidade de vida das pessoas com doença falciforme. Assim, a importância da absorção de novos aprendizados, fazendo interface entre o biológico, social, educacional e as práticas cidadãs, visando prestar atenção de enfermagem qualificada aos familiares e pessoas com doença falciforme (Kikuchi, 2007; 2020).

Diante da necessidade de abordarmos esta doença, os objetivos deste estudo são descrever a história da doença falciforme e a implantação de políticas públicas voltadas para o manejo dos doentes na atualidade, e identificar formas da Enfermagem colaborar na prevenção dos seus agravos que envolvam diagnóstico precoce e aconselhamento genético.

METODOLOGIA

Este é um estudo descritivo, qualitativo, com revisão narrativa nas bases de dados da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Pubmed/Medline e Scielo. A coleta foi realizada de maio a julho de 2024, utilizando os descritores (DeCS/MeSH): anemia falciforme, doença falciforme, hemoglobinopatia, aconselhamento genético, triagem neonatal e hemoglobina ‘S’.

Para esta busca, além dos descritores, foi formulada o seguinte questionamento: *“O que as enfermeiras precisam saber sobre anemia falciforme, principalmente para o diagnóstico precoce e a prevenção de complicações durante seus cuidados?”*

Delimitamos como critérios de inclusão: artigos científicos e manuais técnicos na íntegra que discorram sobre o tema, nos idiomas português, inglês e espanhol, publicados entre 2001 a 2024, sendo 2001 o ano de escolha devido ao marco histórico com relação ao tema de estudo, pela criação da Portaria nº 822/2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Como critérios de exclusão foram descartadas obras incompletas e publicadas há mais de vinte e cinco anos, antes do marco histórico da Portaria.

Para a análise dos achados foram consolidados título, autor/es, ano, objetivos e resultados encontrados, tanto na forma qualitativa, quanto quantitativa; em seguida foram categorizados e apresentados de maneira narrativa, com reflexões.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No total foram obtidas 37 referências. Destas, 12 obras analisadas foram selecionadas como principais fontes para construirmos categorias temáticas. 03 tinham abordagem quantitativa e 09 qualitativa; 06 trouxeram tabelas estatísticas, 08 abordaram aspectos relacionados às percepções, 10 abordaram políticas públicas, 10 tiveram citaram a clínica da doença com sinais, sintomas, diagnóstico e complicações, e 02 foram relacionadas a formas de prevenção de complicações. Nenhuma obra utilizou escalas de avaliação.

Os estudos mostraram que houve um caminho percorrido na consolidação das políticas de saúde sobre a doença, formando uma linha do tempo mais ativa a partir da Portaria 822/2001 promulgada pelo Ministério da Saúde no Brasil, pois o Programa Nacional de Triagem Neonatal encontra-se expandindo o atendimento em mais seis doenças para serem rastreadas por meio do teste do pezinho.

Como definido em nosso caminho metodológico, os resultados foram organizados em categorias, de acordo com o conteúdo das obras revisadas, tendo sido optado pela divisão em três categorias temáticas, apresentadas a seguir.

Categoria 1 - Doença falciforme: histórico, etiologia, diagnóstico e epidemiologia da doença

A anemia falciforme, também chamada de doença falciforme, é um tipo de hemoglobinopatia caracterizada pela mutação específica no gene da β -globina, com a consequente geração de uma hemoglobina instável que cristaliza em estado de hipóxia, provocando a alteração na estrutura das hemácias, com vaso-oclusão e complicações clínicas para o portador. Sua característica é a presença da hemoglobina S, uma proteína mutante que se deforma e assume a forma de foice (Díaz-Matallana *et al.*, 2021).

A doença foi se expandindo por meio da imigração de escravos e chegou ao Brasil, que com grande população afrodescendente. Foram estes contingentes populacionais africanos, transportados como escravos ao nosso país a partir do século XVII, que introduziram o gene da hemoglobina S em nosso país (Manfredini *et al.*, 2007).

Fry *et al.* (2005) ressaltam que a anemia falciforme é um problema mundial, levando em conta sua cronicidade e taxa de morbimortalidade. Estima-se que de 50 a 90% das crianças vivendo na África Subsaariana – que possui cerca de 75% dos casos no mundo – morrerão até os 5 anos de idade, antes mesmo que o diagnóstico seja estabelecido.

Estima-se que a cada ano surgem cerca de 3 mil novos casos da doença no país, atingindo cerca de 8% da população negra. Mas não é uma doença exclusiva desta população, pois pode ocorrer em qualquer pessoa com o gene da hemoglobina S. Uma vez que se trata de uma doença genética de origem africana, é mais comum, mas não exclusiva, em pretos e pardos. A distribuição por região da doença no Brasil é bastante heterogênea, sendo a Bahia, o Distrito Federal e Minas Gerais as unidades federadas de maior incidência (Manfredini *et al.*, 2007; Brasil, 2023).

No Brasil, mais de 60 mil pessoas convivem com a doença falciforme atualmente com diagnóstico estabelecido nos registros estatísticos do Ministério da Saúde, tendo na Bahia uma criança para cada 650 pessoas, de acordo com o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no Estado da Bahia. Entre os anos de 2014 e 2020, a média anual de novos casos de crianças diagnosticadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal foi de 1.087, numa incidência de 3,75 a cada 10.000 nascidos vivos (Brasil, 2023; SEAB, 2024).

Estudos demonstraram uma prevalência de Hemoglobina S em recém-nascidos brasileiros de aproximadamente 4% a 5%, não havendo diferença estatisticamente significativa entre os portadores ou não dessa hemoglobina quanto ao sexo e ao peso ao nascer. Em 2001, com a publicação da Portaria nº 822 pelo Ministério da Saúde instituindo o Programa Nacional de Triagem Neonatal, passou a ser garantido a todos os recém-nascidos brasileiros o acesso aos testes de triagem, incluindo as hemoglobinopatias (Ivo e Carvalho, 2005).

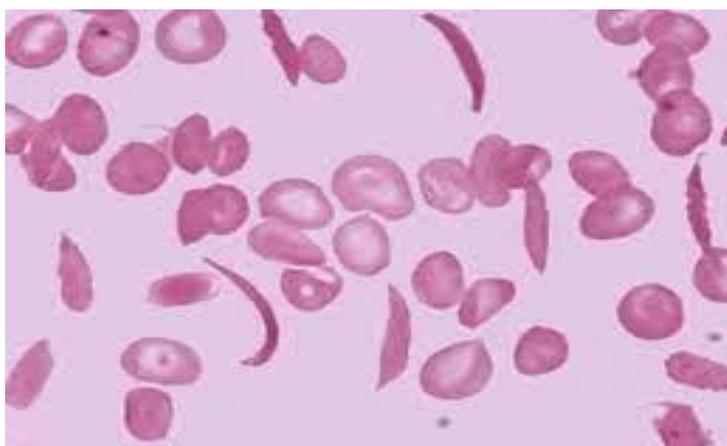
Um importante marco foi o dia 19 de junho ser designado oficialmente como o Dia Mundial de Conscientização da Doença Falciforme, com o objetivo de aumentar o conhecimento e a compreensão do público sobre a doença e os desafios vivenciados pelos pacientes, seus familiares e cuidadores. Antes da Portaria, a triagem era restrita a serviços isolados de universidades e Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAES). Cabe lembrar que a triagem neonatal conhecida como teste do pezinho, limitava-se à

investigação da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito, que são condições clínicas de menor incidência (Brasil, 2023).

Estudos de Kikuchi *et al.* (2020) mostram que historicamente os centros hematológicos são responsáveis pela percepção do tratamento da doença falciforme. Isto porque consideram que os agentes intermediários da atenção à saúde desconhecem ou até mesmo ignoram essa enfermidade dentro da linha de cuidados, pois quando as pessoas comprometidas com a doença procuram aos serviços de atenção básica, urgência ou necessitam de atenção em unidade de internação, percebe-se a quebra da assistência: profissionais inseguros, inadequadamente preparados para prestarem atenção qualificada à pessoa com a doença e seus familiares. Por isso a importância da implantação da política de atenção às pessoas com a enfermidade em todos os níveis do Sistema Único de Saúde.

Diniz (2005) cita o exame laboratorial que estabelece o diagnóstico da doença. Trata-se da **eletroforese de hemoglobina**. Esse exame é indicado para todas as pessoas, independentemente da cor da pele ou idade. Uma vez que as hemácias falciformes tem uma sobrevivência curta de 15 a 25 dias, sendo que a hemoglobina normal é de 120 dias, os pacientes estão sempre anêmicos com valores de hemoglobina variando de 7 a 10g/dl, sendo que os valores normais são entre 14,5 a 22,5 g/dl em lactentes, 11,5 a 15,5 g/dl em crianças de 6 a 12 anos e adultos 13-18g/dl em homens e 12-16g/dl em mulheres.

Figura 1: Imagem real de hemácias falciformes



Fonte: <https://hematologia.farmacia.ufg.br/p/7041-drepanocitos>

A figura acima apresenta os eritrócitos, células anucleadas com formato de disco bicôncavo, formadas pela hemoglobina, que tem como principal papel o transporte dos gases sanguíneos, principalmente oxigênio e gás carbônico. A capacidade da

hemoglobina se ligar ao oxigênio depende do grupo heme, ligado por um átomo de ferro (Melo-Reis, 2006; Costa *et al.*, 2013).

A hemoglobina S tem esse nome por derivar da primeira letra da palavra inglesa *sickle* (foice), diferente da hemoglobina normal A (HbA $\alpha_2 \beta_2$), apenas pelo resíduo aminoácido da posição número seis das cadeias beta, apresentando a valina em lugar do ácido glutâmico. Essa pequena alteração estrutural é suficiente para conferir caráter patogênico à hemoglobina S, uma vez que as suas moléculas tem a capacidade de se agregarem, formando longas fibras de hemoglobina que deformam a hemácia, a qual assume um aspecto que lembra uma foice. Daí as expressões traço e anemia falciformes (Ramalho *et al.*, 2003).

No traço falciforme, o indivíduo apresenta heterozigose para hemoglobina S, sendo portador de um gene de hemoglobina normal (HbA) e um gene com a mutação falciforme (HbS), formando o genótipo HbAS. O indivíduo HbAS é assintomático (Carvalho, 2014).

As pessoas com traço falciforme são saudáveis e nunca desenvolvem a doença. O traço falciforme se manifesta quando apenas uma cópia desse gene é herdada, ficando assim o genótipo HbAS (Hb A sendo a abreviação da hemoglobina normal). O traço não provoca nenhum sintoma clínico, pois as hemácias dificilmente se tornam falciformes, já que a quantidade de HbS é menor que a de HbA, o que dificulta a modificação estrutural da molécula. Geneticamente, as pessoas com anemia falciforme recebem de seus pais a hemoglobina anormal chamada de hemoglobina S; quando recebem parte da mãe e outra parte do pai elas são SS. Portanto, a denominação da anemia falciforme é reservada para a forma da doença que ocorrem nesses homocigotos SS. As pessoas que recebem apenas um gene anormal Hemoglobina S e outro normal Hemoglobina A são denominadas de portadoras do Traço Falciforme (Díaz-Matallana *et al.*, 2021).

É uma desordem genética autossômica recessiva na qual as pessoas afetadas possuem o genótipo homocigótico para Hb S. Indivíduos com genótipo heterocigótico para essa condição possuem o chamado traço falciforme, uma suave e assintomática condição. Se ambos os pais são portadores do traço falciforme, há uma chance de 25% em cada gestação de terem uma criança coma anemia falciforme. É necessário um diagnóstico precoce para realizar profilaxia e/ou minimizar as complicações dessa doença. Apesar de todo o conhecimento a cerca dessa doença o tratamento baseia-se no controle das crises e na profilaxia (Díaz-Matallana *op. cit.*).

Portadores da doença falciforme precisam de acompanhamento constante, e quanto mais cedo inicia-se esse acompanhamento, melhor será o prognóstico, com a oferta de tratamentos que podem diminuir as crises dolorosas, como a hidroxureia, e as isquemias cerebrais de repetição, com a terapia de transfusão regular. A terapia da quelação de ferro, ou mais raramente a troca de hemácias (eritracitaférese), também é útil para os pacientes que recebem transfusões com frequência e acumulam ferro no organismo. A cura pode ser alcançada com transplante alógeno de medula óssea, mas a maioria dos pacientes não pode realizar o procedimento pelos critérios de elegibilidade ou por não ter doador compatível (Brasil, 2023).

Os portadores da anemia falciforme são na maioria das vezes, assintomáticos, mas em situações especiais ou críticas, com falta de oxigênio ou nas mulheres durante a gravidez, infecções urinárias e parto complicado podem levar a uma crise (Diniz, 2005). Pacientes com anemia falciforme também são mais vulneráveis a infecções, sejam elas causadas por vírus ou bactérias (Machado *et al.*, 2021).

A anemia falciforme é uma das mais prevalentes hemoglobinopatias que afetam a estrutura ou a produção das moléculas de hemoglobina. Sua presença reduz a velocidade da circulação sanguínea, ocasionando dor pela redução da velocidade da circulação sanguínea, vaso oclusão, isquemia e hemólise crônica. A clínica da doença chega a afetar quase todos os órgãos e sistemas, e as manifestações acontecem a partir do primeiro ano, estendendo-se por toda vida, como: crises de dor intensa, anemia, infecções, síndrome mão-pé, acidente vascular encefálico, priapismo, síndrome torácica aguda, crise aplásica, ulcerações, osteonecrose, complicações renais, oculares e tardias relacionadas à sobrecarga de ferro secundária às transfusões (Felix *et al.*, 2010; Costa *et al.*, 2013).

Apresentamos a baixo um quadro das manifestações clínicas, de acordo com Zago, In: Brasil, 2001.

Quadro 1. Principais manifestações clínicas e complicações das doenças falciformes.

Sistema linfo-hematopoiético Anemia Asplenia Esplenomegalia crônica (rara) Episódios de sequestro esplênico agudo	Sistema nervoso central Acidente isquêmico transitório Infarto Hemorragia cerebral
Pele Palidez Icterícia Úlcera de perna	Cardiopulmonar Cardiomegalia Insuficiência cardíaca Infarto pulmonar Pneumonia
Osteoarticular Síndrome mão-pé Dores osteoarticulares Osteomielite Necrose asséptica da cabeça do fêmur Compressão vertebral Gnatopatia	Urogenital Priapismo Hipostenúria, proteinúria Insuficiência renal crônica
Olhos Retinopatia proliferativa Glaucoma Hemorragia retiniana	Gastrointestinal e abdominal Crises de dor abdominal Cálculos biliares Icterícia obstrutiva Hepatopatia
	Geral Hipodesenvolvimento somático Retardo da maturação sexual Maior suscetibilidade a infecções

Fonte: Zago⁴.

Vários testes foram desenvolvidos para o diagnóstico, incluindo técnicas de determinação de hemoglobina e utilização de marcadores moleculares, entre outras. Existem novas alternativas terapêuticas ao uso de hidroxiureia e L-glutamina, como o uso de ferramentas de terapia gênica. Os ensaios experimentais mais recentes exploram técnicas de edição genética (Marcela Díaz-Matallana, 2021).

No Brasil o diagnóstico desta doença é feito, principalmente, no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), tendo como referência mais conhecida o Teste do Pezinho, garantido na rotina do pré-natal. De uma forma simplificada, define-se esse teste como um conjunto de exames que são realizados nos bebês, após 48 horas do nascimento e antes de completarem sete dias de vida. O sangue é coletado no calcanhar do recém-nascido (Brasil, 2016).

Crianças a partir dos quatro meses de idade, jovens e adultos que ainda não fizeram diagnóstico para detecção da doença, podem realizar o exame de sangue, chamado eletroforese de hemoglobina, disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) (Brasil, 2015).

Subcategoria 1.1 - Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) é um programa de rastreamento populacional que tem como objetivo geral identificar distúrbios e doenças no recém-nascido, em tempo oportuno, para intervenção adequada, garantindo tratamento e acompanhamento contínuo às pessoas com diagnóstico positivo, com vistas a reduzir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida das pessoas. A missão é promover, implantar e implementar a triagem neonatal no âmbito do SUS, visando ao acesso universal, integral e equânime, com foco na prevenção, na intervenção precoce e no acompanhamento permanente das pessoas com as doenças do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Brasil, 2016).

O PNTN é um conjunto de ações preventivas, responsável por identificar precocemente indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, para que estes possam ser tratados em tempo oportuno, evitando as sequelas e até mesmo a morte. Além disso, propõe o gerenciamento dos casos positivos por meio de monitoramento e acompanhamento da criança durante o processo de tratamento. As ações do PNTN devem ser articuladas entre o Ministério da Saúde e as Secretarias de Saúde dos Estados e municípios, com organização dos fluxos da triagem nas redes de atenção do SUS que integram a atenção básica, especializada e as maternidades dos três entes federativos (Brasil, 2002).

Em 2021 a Lei nº 14.154/2021 aperfeiçoou o Programa por meio do estabelecimento de um rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, exigindo atualização, capacitação e desempenho da Enfermagem quanto aos exames para o diagnóstico precoce de diversas doenças, especialmente a doença falciforme. O PNTN acrescentou em seu escopo seis doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. Assim, a criação da Lei 14.154 incluiu no PNTN mais doenças para serem diagnosticadas precocemente, apontando avanços para a saúde da população de risco (Brasil, 2023).

A triagem foi dividida em etapas bioquímicas que estão apontadas no quadro 1.

Quadro 1 – Etapas de triagem neonatal para o Programa Nacional de Triagem Neonatal

Etapa 1	Etapa 2
a) fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	a) galactosemias;
b) hipotireoidismo congênito;	b) aminoacidopatias;
c) doença falciforme e outras hemoglobinopatias	c) distúrbios do ciclo da ureia;
d) fibrose cística;	d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;
e) hiperplasia adrenal congênita;	
f) deficiência de biotinidase;	
g) toxoplasmose congênita;	
Etapa 3	Etapa 4
- doenças lisossômicas	- imunodeficiências primárias
Etapa 5	
- atrofia muscular espinhal	

Fonte: Brasil, 2023

Em meados dos anos 1990, no início dos debates sobre a adoção de políticas de ação afirmativa no Brasil, a anemia falciforme adquiriu visibilidade ao ser considerada doença genética específica da população negra, o que legitimaria a criação de políticas voltadas para a saúde desta população. O interesse pelo tema permitiu verificar a ausência de estudos históricos que examinem a produção médica brasileira referente ao binômio anemia falciforme e negros. Nessa trajetória traçada da expansão da doença houve muitos movimentos sociais envolvendo pessoas afrodescendentes e principalmente pessoas com o traço falciforme, para que não houvesse discriminação entre os povos afrodescendentes (Maio e Monteiro, 2005; Fry, 2005).

Portanto, há mais de 40 anos o movimento de homens e mulheres negros vinha pleiteando a atenção a esta doença dentro das reivindicações de saúde focadas na população negra, sendo evidente que a doença estava entre aquelas negligenciadas. A mobilização por um programa nacional incluía na pauta das reivindicações da área da saúde, até que em 2009, num Simpósio na Bahia sobre a doença e a partir desse movimento, foram criados centros de referência, tendo a Universidade Federal da Bahia, que já desenvolvia tratamento específico, a responsabilidade de expandir a assistência

para o Nordeste, com capacitação para todo o país sobre transplante celular para a recuperação de lesões ósseas e de tecido, frequente nas pessoas com a doença falciforme (Jesus, 2020).

Não podemos deixar de fazer referência ao teste de triagem neonatal expandido, chamado de Teste da Bochechinha, um exame genético complementar ao Teste do Pezinho, baseado no sequenciamento de genes associados a mais de 300 doenças relacionadas a erros inatos do metabolismo e a quadros clínicos imunológicos, incluindo doenças cardiovasculares, renais, endócrinas, hematológicas, dislipidemias etc. Esse teste apresenta uma alta sensibilidade e especificidade, com resultados rápidos e precisos, com a vantagem de uma coleta indolor, não invasiva, através da amostra de DNA coletada da mucosa bucal com a saliva da criança, por meio de uma haste flexível com ponta de algodão tipo cotonete (*swab*). Pode ser realizado até o final do primeiro mês de vida, a partir do primeiro dia de vida da criança. O teste identifica doenças raras, antes de qualquer sintoma, que se manifestam na infância e podem ser tratadas ou atenuadas quando diagnosticadas de forma precoce, o que pode garantir a qualidade de vida da criança (Ceyhan-Birsoy *et al.*, 2019).

O Teste da Bochechinha permite também o diagnóstico precoce da citomegalovirose (CMV), doença congênita com incidência entre recém-nascidos, assintomática, sem alteração clínica inicialmente. O citomegalovírus é um dos principais causadores da perda auditiva não genética em crianças, além de causar cegueira, microcefalia, convulsões, deficiência motora e atraso no desenvolvimento cognitivo. Para a detecção do CMV congênito, a coleta precisa ser feita até o 21º dia de vida, pois após esse período não é possível saber se a criança nasceu com o vírus ou adquiriu após ou durante o nascimento. No geral, para a realização desse exame a criança deve estar com a boca livre de resíduos alimentares, sem colocar qualquer objeto e alimento na boca por 60 minutos antes do exame, evitando mamar e usar chupeta. (Benício, 2023).

No Brasil o Teste genético da Bochechinha ainda não é oferecido no SUS, no entanto tramita na Câmara dos Deputados o Projeto de Lei nº 1.899, de 2022, que propõe a inclusão desse exame no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), alterando a Lei nº 8.069, de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para incluí-lo no PNTN o teste de triagem neonatal expandido.

Mesmo nos grandes centros, onde o conhecimento está mais acessível, esbarramos na dificuldade de adesão à ampliação da assistência por municípios e Estados, em parte pelas dificuldades enfrentadas no SUS, com interesses que norteiam a implantação das políticas públicas a depender da força de grupos sociais, além de técnicos dentro do sistema com conhecimento para fazê-lo, como ressalta Jesus (2020).

Categoria 2 - Aconselhamento genético (AG)

Uma das ações de saúde mais importante no contexto da doença falciforme é o aconselhamento genético, visto que a doença é hereditária, caracterizada por uma mutação genética. Sabe-se que de 80 a 90% das doenças raras tem uma base genética. O aconselhamento genético orientações, inicialmente ao casal, que por sua vez tem uma família, portanto não está relacionado à orientação de uma pessoa, mas de um núcleo. O aconselhamento genético também pode ser utilizado para o planejamento genético de uma sociedade (Fiocruz, 2022).

Essa técnica surgiu nos Estados Unidos na década de 1940, e tem sido difundida no mundo com a crescente popularização e profissionalização da Genética na saúde pública. É por meio do aconselhamento que as pessoas são informadas sobre os resultados de testes genéticos e recebem orientações sobre probabilidades e riscos de doenças genéticas (Guedes e Diniz, 2007).

Segundo Bertollo *et al.* (2013) o termo aconselhamento genético, introduzido por Reed, descreveu um novo campo de trabalho clínico orientado por geneticistas. Sua definição recente pela *National Society of Genetic Counselors* dos Estados Unidos, o caracteriza como um processo de auxiliar as pessoas a compreender e se adaptar às implicações médicas, psicológicas e familiares decorrentes da contribuição genética para uma determinada afecção. É um processo de comunicação sobre os riscos de ocorrência ou recorrência familiar de anomalias genéticas, e envolve um ou mais profissionais treinados para auxiliar indivíduos ou famílias a: compreender amplamente as implicações relacionadas às doenças genéticas em discussão; conhecer as opções que a medicina atual oferece para a terapêutica ou para a diminuição dos riscos de ocorrência ou recorrência da doença genética, isto é, para sua profilaxia; e fornecer eventual apoio psicoterápico.

O AG tem duas modalidades, como esclarece Coelho (2008):

1. **Retrospectiva:** quando o problema já existe e a causa e o risco da doença precisam ser discutidos. É necessário para saber se o indivíduo corre riscos de reincidência
2. **Prospectiva:** envolve identificar fatores de risco no casal ou na comunidade para reduzir a probabilidade do problema vir a acontecer. Essa modalidade é a que deve ser utilizada se a proposta é a prevenção primária de modo que a população possa ser orientada sobre a possibilidade de um determinado problema e então tomar medidas/precauções para poder evitá-lo.

Os profissionais que atuam no aconselhamento genético devem atuar como facilitadores de um processo complexo de entendimento do que está ocorrendo com a família, atuando para que os consulentes façam um processo de ajuste perante a nova situação a ser vivenciada, que pode ser a de ter um ou mais membros afetados por uma doença genética. Todos os casos prioritários devem ter aconselhamento genético antes da gestação, isto é, no período ante natal, voltado para os riscos reprodutivos, com realização de exames complementares a partir de uma anamnese qualificada (Fiocruz, 2022).

O aconselhamento genético fundamenta-se em princípios éticos: autonomia, privacidade, justiça, igualdade e qualidade. O princípio da autonomia estabelece que os testes genéticos devem ser voluntários, levando ao aconselhamento apropriado e a decisões pessoais. O da privacidade determina que os resultados dos testes de um indivíduo não podem ser comunicados a nenhuma pessoa sem o seu consentimento expresso, com exceção de seus responsáveis legais. O princípio da justiça garante proteção aos direitos de populações vulneráveis (crianças, pessoas com retardamento mental ou problemas psiquiátricos, culturas especiais). O princípio da igualdade rege o acesso igual aos testes, independentemente de origem geográfica, etnia e classe socioeconômica. Finalmente, o princípio da qualidade assegura que todos os testes oferecidos devem ter especificidade e sensibilidade adequadas, sendo realizados em laboratórios capacitados e com monitoração profissional e ética. As instituições que oferecem este tipo de serviço devem garantir o sigilo dos diagnósticos e arquivar a documentação dos seus clientes em local privado e seguro (Coelho, 2008).

O AG é um procedimento com inúmeras vantagens, pois fornecer informações confiáveis sobre a condição genética e opções de exames, diagnóstico e tratamento;

orienta casais que pretendem ter filhos, mas que tem grande probabilidade de transmitir doenças ou malformações, além de evidenciar questões de saúde que podem ser evitadas ou melhoradas. Porém, alguns diagnósticos poderão ser dolorosos e traumáticos, principalmente de doenças incuráveis. Diante dessas possibilidades, não se pode evitar as desvantagens do AG, além dos impactos psicológicos, como rotulação, discriminação, estigmatização e perda de autoestima (Ramalho *et al.*, 2003).

Segundo Guimarães e Coelho (2010) e Costa *et al.* (2024), o AG já era uma discussão da realidade dos serviços de saúde brasileiros no início dos anos 2000. Em alguns países médicos clínicos e generalistas, enfermeiras, assistentes sociais e geneticistas incluem o aconselhamento em seu trabalho, sendo de grande importância que esteja realizado na atenção primária. Em nosso país ainda há escassez de profissionais capacitados para realizarem o aconselhamento genético, mas temos aqui experiências exitosas, como o trabalho piloto no Rio de Janeiro, onde os agentes comunitários de saúde (ACS) foram treinados para identificar no território adscrito pessoas com deficiências, encaminhando-as para exames genéticos.

Portanto, é necessário incluir esse cuidado na atenção primária e fundamental fortalecer a Estratégia de Saúde da Família nesse aspecto, com orientações para a comunidade, assim como a ampliação da rede de atenção, de modo a garantir que as pessoas que necessitam dos Centros de Referência em Doenças Raras tenham acesso a um cuidado integral (Guimarães e Coelho, 2010; Costa *et al.*, 2024). Igualmente, é importante registrar que no Brasil o aconselhamento genético ainda se apresenta de forma restrita e embrionária, mesmo que esteja em crescimento para que possa se desenvolver e consolidar em escala nacional (Brasil, 2024).

A avaliação do risco genético no aconselhamento genético envolve as seguintes etapas, de acordo com o Ministério da Saúde (Brasil, 2024):

1. Anamnese e coleta de informações de saúde, histórico familiar e pessoal, incluindo condições genéticas conhecidas, histórico de câncer, idade de diagnóstico e qualquer outra informação relevante;
2. Análise da história familiar em busca de padrões que sugiram uma predisposição genética a certas condições, possíveis genes candidatos envolvidos e seu modo de herança. Nessa etapa é desenvolvido o heredograma, também conhecido como árvore genealógica;
3. Análise do risco genético, com base na história pessoal e familiar, para avaliar o risco genético de desenvolver certas condições. Isso pode ser feito

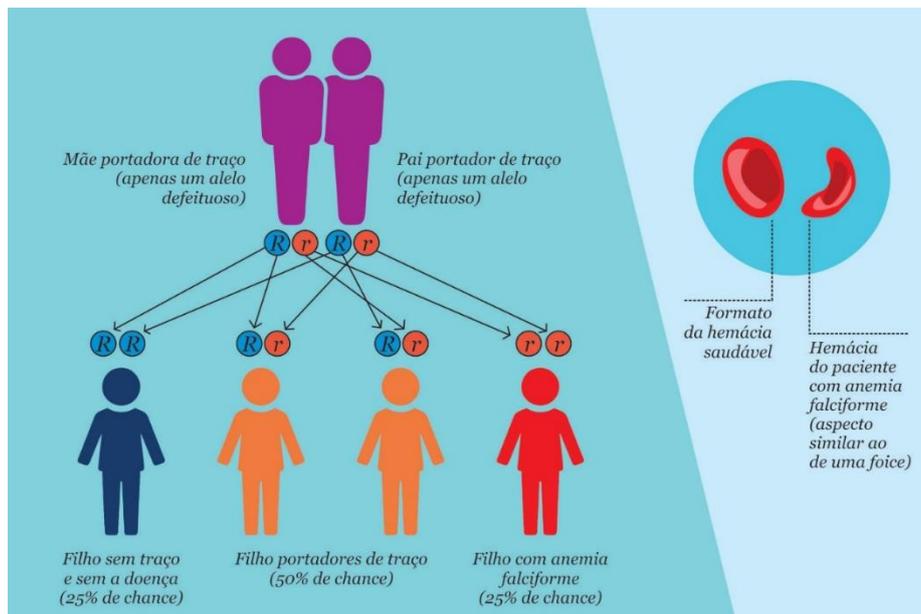
usando modelos estatísticos e ferramentas de predição de risco. Essa avaliação detalhada do risco genético ajuda os indivíduos e suas famílias a compreender melhor a probabilidade de desenvolver uma condição genética específica e a tomar decisões informadas sobre sua saúde.

Dessa forma, podemos analisar o quanto se torna importante esta ação por meio de diálogo, exames e aconselhamento, tendo a árvore genealógica como das observâncias para a tomada de decisão da família, lembrando que o traço falciforme não significa a doença, mas sim que a pessoa herdou de um dos pais o gene para hemoglobina A (normal) e do outro o gene para hemoglobina S (característica da anemia falciforme), ou seja, ela é hemoglobina AS (Brasil, 2023).

Por se tratar de uma doença genética, a hereditariedade é a questão primordial dessa patologia; por isso o aconselhamento genético possui importância fundamental, pois tem o intuito de orientar os pacientes portadores do traço falciforme sobre a tomada de decisões em relação à reprodutividade e ajudar a compreender outros aspectos da doença, como tratamento, prognóstico, etc.

Esse tipo de serviço é pouco realizado no país, sendo oferecido em hospitais universitários, alguns hospitais públicos nos grandes centros e nos centros de referência para a doação de sangue. Este artigo retrata a importância do aconselhamento genético na anemia falciforme, principalmente para os portadores do traço falciforme (heterozigotos), como forma de prevenção e, principalmente, porque as terapias gênicas são limitadas e ainda não há cura para esta doença.

Figura 2 - Hereditariedade do traço falciforme e como a doença altera a forma das hemácias (Infográfico: Marcilio Costa - Ascom/UFS)



Fonte: <https://ciencia.ufs.br/conteudo/60046-aconselhamento-genetico-auxilia-pacientes-com-traco-falciforme-em-se>

Durante o aconselhamento, é importante que o profissional informe sobre a causa da doença e tente levantar seu histórico na singularidade do indivíduo e de sua família, além de incluir nas etapas da educação em saúde, as formas de tratamento e a necessidade da investigação hereditária e do aconselhamento genético realizados por um profissional qualificado para toda a família. Aspectos psicossociais também devem ser considerados como a preocupação de quem tem o traço e quer ter filhos.

Categoria 3 - Cuidado de Enfermagem aos portadores da anemia falciforme

Como buscado em um dos nossos objetivos, esta categoria nos revela algumas formas da Enfermagem colaborar na prevenção dos agravos da doença, e o papel da profissão na prestação de cuidados para o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético.

Enfermeiros e enfermeiras, como agentes políticos de transformação social, exercem papel relevante na longevidade e qualidade de vida das pessoas com doença falciforme. Assim, é importante a absorção de novos aprendizados, fazendo interface

entre o biológico, social, educacional e as práticas cidadãs, visando prestar atenção de Enfermagem qualificada aos familiares e às pessoas com doença falciforme. Os cuidados de Enfermagem para pessoas com doença falciforme devem incluir ações como as descritas abaixo, segundo Kikuchi (2007).

- I. Apoiar emocionalmente a pessoa com a doença e a família para garantir a adesão ao tratamento;
- II. Administrar a medicação, por via subcutânea, cinco dias por semana, sendo que os dias de pausa não devem ser dias consecutivos. Para isso a enfermeira deve construir um cronograma de doses em conjunto com o paciente;
- III. Orientar o paciente, a família e a equipe técnica sobre os cuidados de manuseio, diluição e conservação do medicamento para evitar contaminação;
- IV. Orientar sobre os cuidados com a limpeza da pele na área de administração da injeção subcutânea e o rodízio dos locais de aplicação;
- V. Reforçar a importância dos retornos ao hematologista para as avaliações periódicas, podendo fazer o cronograma de consultas e intervir com busca ativa e suporte psicossocial, se necessário em caso de faltas;
- VI. Verificar se a medicação está sendo utilizada diariamente ou conforme prescrito, e caso contrário, implementar ações de adesão à medicação.

Lembramos que esses cuidados devem ser prestados de forma integral, com ações curativas, preventivas e de promoção da saúde, no contexto familiar e com orientação genética, considerando fatores culturais, religiosos, sociais e psicológicos. Ao realizar sua função de educador, independentemente da escala de atuação ou modalidade do tratamento, a enfermeira influencia para que a convivência do portador da doença falciforme possa ser menos traumática, com um prognóstico melhor e mais eficaz (São Bento *et al.*, 2011; Galdino, 2017).

Na associação dos fatores sociais ao prognóstico da doença, devemos reconhecer que o grupo étnico acometido, majoritariamente, a população negra, está na base da pirâmide social e apresenta os piores indicadores epidemiológicos, educacionais e econômicos. Estes fatores contribuem para o mau prognóstico de vida das pessoas com doença falciforme. Por isso, é importante que a Enfermagem esteja adequadamente orientada a respeito da doença, acolhendo a família e amenizando o impacto do

diagnóstico e a importância de aderir ao tratamento e às orientações dadas, como aponta Kikuchi (2007).

Pina-Neto (2008) ressalta os aspectos psicossociais no AG, pois a maneira como os profissionais prestam as informações não são neutras do ponto de vista psicológico. A ocorrência da doença genética em uma família desencadeia um processo de sofrimento; as pessoas vão ter que lidar com sentimentos influenciados pelos dos tipos de personalidade, dificuldades interpessoais, convicções religiosas etc. O processo de AG envolve não somente decisões reprodutivas futuras, mas sim como lidar com o que ocorreu e como as pessoas devem ser ajudadas a se ajustar com a doença de seu familiar ou sua própria, sendo um processo psicossocial de ajuste (*coping*) a inúmeras variáveis, como experiências prévias com a doença, personalidade, motivação, educação, valores, cultura, família e dinâmica interpessoal e familiar.

O autor lista diversos princípios éticos a serem aplicados e que devem ser adotados pela Enfermagem, dentre os quais citamos:

1. Respeito às pessoas, incluindo a verdade com informação precisa e sem tendenciosidade, o respeito pela decisão das pessoas e a preservação da integridade da família
2. Proteção da privacidade dos indivíduos e famílias de intrusões não justificadas
3. Informação aos indivíduos sobre a obrigação ética deles de informar os parentes de que podem estar em risco genético, e sobre a necessidade de que eles revelem o seu status de portadores a esposos/parceiros, se uma criança está sendo desejada e as possibilidades de dano ao casamento diante das revelações
4. Apresentar as informações de forma menos tendenciosa possível, com uso de técnicas não-diretivas
5. Envolver as crianças e adolescentes o máximo possível nas decisões que lhes afetem a autonomia

Embora a enfermidade não tenha cura, a assistência adequada com cuidados de Enfermagem, tanto na atenção básica como na especializada, o suporte à família e o convívio social nas associações de anemia falciforme, garantem êxito em países como Estados Unidos da América e Cuba. Nesses países, as pessoas com doença falciforme atingem a maior longevidade registrada, isto em decorrência de haver uma política pública de atenção à anemia falciforme há mais de 35 anos (Kikuchi, 2007).

A Enfermagem exerce uma importante função no Programa Nacional de Triagem Neonatal, por meio de orientação familiar, coleta precisa dos dados familiares, coleta do exame, acondicionamento adequado e envio seguro ao laboratório de referência. É importante realizar a reconvocação dos afetados para novo exame se for solicitado, uma busca ativa intrafamiliar, orientação sobre a enfermidade e possibilidades de reincidência familiar, além de garantir que a criança com doença falciforme de fato chegue a um serviço de hematologia com experiência no diagnóstico precoce e no tratamento. A visita familiar feita pela enfermeira também é de grande importância para que realize diagnóstico de risco social e possa prescrever os cuidados de Enfermagem adequados, conforme o meio onde a família está inserida (Kikuchi, *op. cit.*).

A mesma autora ressalta que na atenção básica a assistência de pré-natal, predominantemente feita pela Enfermagem, é um espaço para orientarmos as mulheres na compreensão da doença quando detectada pelo "teste do pezinho" e sobre a importância do tratamento precoce. Ações como o retorno à unidade de saúde com a criança na primeira semana de vida para realizar esse teste, caso a coleta do exame não tenha ocorrido na maternidade, são fundamentais para a detecção precoce e para a promoção da saúde da criança.

Um dos artigos destacados em nossa revisão é o de Teixeira *et al.* (2022), que apresenta um protocolo assistencial de Enfermagem para crianças com doença falciforme na emergência pediátrica, evidenciado que o profissional precisa estar apto a identificar os fatores de risco apresentados pela criança, avaliando suas necessidades para implementar um cuidado de qualidade e resolutividade. O protocolo considera os sinais e sintomas de risco já na triagem inicial, quando a criança recebe seu primeiro atendimento, e reforça a importância da utilização da escala de dor, bem como a avaliação de deterioração clínica pelo Escore Pediátrico de Alerta (EPA).

Neste protocolo foi considerada a pontuação alta da dor para reduzir o tempo de espera na administração de analgésicos, e a Escala Visual Analógica foi usada como complementar, para prever, identificar gravidade e antecipar medidas de prevenção e controle, ainda na triagem, mesmo em pacientes não internados (Teixeira *et al. opus cit.*).

Para garantia da atenção integral à saúde da criança faz-se necessária a articulação com diferentes políticas públicas (de saúde, educação, assistência social) e investimentos socioeconômicos, contando com a contribuição e o envolvimento de trabalhadores, famílias, cuidadores, gestores, redes sociais, conselhos de direitos, ratificando assim a

importância da participação da sociedade em instâncias deliberativas, nas três esferas de Governo. A população brasileira caracteriza-se por uma diversidade de etnias, povos, religiões, culturas, segmentos sociais e econômicos, ecossistemas e por uma rica diversidade, portanto o acesso à triagem neonatal aos recém-nascidos de todas essas populações com todas as suas características, está amparado nesses conceitos de políticas (Brasil, 2016).

Outro papel de grande relevância da Enfermagem no manejo da doença é o aconselhamento genético ofertado para a população alvo, especialmente com casais que desejam ter filhos, na consulta antenatal. A enfermeira deve coletar as histórias familiares, construindo a árvore genealógica do casal que pode apontar alguns padrões de manifestação de doença, o que permite propor a possibilidade de um mecanismo de herança para o casal e/ou futuros filhos, antecipando diagnósticos.

A literatura traz vários exemplos de cuidados que poderão ser implementados pela Enfermagem durante o aconselhamento genético, como a prescrição de ácido fólico para a mulher antes da gravidez, uma vez que é uma forma de proteger o embrião quanto ao fechamento de seu tubo neural na 3ª semana após a fecundação. A oferta efetiva de orientações e a educação para a saúde também tem importante papel quanto à exposição da mulher a situações que deveriam ser evitadas no período gestacional.

Uma das principais substâncias a serem evitadas pela gestante é o consumo abusivo do álcool por causa dos danos ao conceito – danos estes que poderão se manifestar apenas ao longo do desenvolvimento da criança, com manifestações como: comportamento antissocial, agressividade, déficit de atenção, hiperatividade, dificuldade escolar, dificuldades para resolução de problemas, inclusive na adolescência e na vida adulta. Devemos lembrar que as gravidezes não são planejadas. Nesse sentido as mulheres se expõem a situações que deveriam ser evitadas durante o período gestacional, por exemplo a exposição ao álcool (Fiocruz, 2022).

Nessa realidade social, faz-se necessário consolidar a triagem neonatal e o aconselhamento genético como ações importantes para o manejo da doença falciforme, especialmente na população negra, a serem realizadas pela equipe de Enfermagem.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao concluirmos esta pesquisa acreditamos ter dado visibilidade à doença falciforme, bem como à importância do diagnóstico precoce e da prevenção de seus agravos, principalmente na área materno infantil, onde a Enfermagem atua de forma predominante com seus cuidados primários no pré-natal e na puericultura.

Apesar dos avanços da política de saúde da população negra com doença falciforme, ainda se faz necessária maior oferta de informações e ações organizadas para acabar com o estigma e a discriminação associadas à doença no que se referem às pessoas afrodescendentes. Quanto à Enfermagem, concluímos que há ainda pouca bibliografia sobre os cuidados de Enfermagem aos doentes.

Outra deficiência é a falta de capacitação de enfermeiras e de outros profissionais sobre o tema, comprometendo a qualidade do atendimento e do acolhimento a esses doentes. Essa é uma das causas do negligenciamento da oferta de cuidados para os portadores dessa doença, que necessitam de acompanhamento médico e de Enfermagem constante, o mais precoce possível, que resultará num prognóstico melhor e na redução das complicações decorrentes da doença.

REFERÊNCIAS

1. BENÍCIO, Rosenelle. **Era pós-genômica: compreendendo o sequenciamento de nova geração (NGS)**. Blog Sabin. Banco de aulas e artigos [on line - 2023]. Disponível em: <https://blog.sabin.com.br/medicos/sequenciamento-de-nova-geracao/>
2. BERTOLLO, Eny M.G. *et al.* O processo de Aconselhamento Genético. **Arq Ciênc Saúde** 2013 jan-mar 20(1) 30-6. Disponível em: [https://repositorio-racs.famerp.br/racs_ol/vol-20-1/ID_535_\(Volume_20\(1\)_2013_jan-mar.pdf](https://repositorio-racs.famerp.br/racs_ol/vol-20-1/ID_535_(Volume_20(1)_2013_jan-mar.pdf)
3. BRASIL. Portaria nº 822 de 5 de junho de 2001. **Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde o Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Diário Oficial da União 2001a: 5 jun.
4. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Políticas de Saúde. **Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população brasileira afro-descendente**. Brasília, 2001. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doencas_eticas.pdf
5. BRASIL. Ministério da Saúde. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Brasília, 2002. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal.pdf
6. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção a Saúde. **Triagem neonatal biológica: manual técnico**. Brasília, 2016. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf
7. BRASIL. Ministério da Saúde. **Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado**, Brasília, 2015. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_diretrizes_basica_s_linha_cuidado.pdf
8. BRASIL, Ministério da Saúde. **Informativos datados sobre a doença falciforme**. 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em 11/06/2024
9. CARDEN, Marcus A.; LITTLE, Jane. *Emerging disease-modifying therapies for sickle cell disease*. **Haematologica**. 2019 Sep;104(9):1710-1719. Doi: <https://doi.org/10.3324/haematol.2018.207357>.
10. CARVALHO, Susana C. *et al.* Em busca da equidade no sistema de saúde brasileiro: o caso da doença falciforme. **Saúde Soc. São Paulo**, v.23, n.2, p.711-718, 2014. DOI 10.1590/S0104-12902014000200029. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/sausoc/a/qKwWrGw7wsBJ45v3Ww8xFQp/#>
11. CEYHAN-BIRSOY, Ozge *et al.* *Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project*. **The American Journal of Human Genetics** 104.1 (2019): 76-93.

Doi: [10.1016/j.ajhg.2018.11.016](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.11.016). Disponível em:
<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6323417/pdf/main.pdf>

12. COELHO, Gabriela O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. **Cien Saude Colet** [periódico na internet] (2008/Ago). Disponível em: <http://cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/a-importancia-do-aconselhamento-genetico-na-anemia-falciforme/2525?id=2525>
13. COSTA, Fernando F. *et al.* Anemia falciforme - capítulo 27. In: Tratado de hematologia. São Paulo: Editora Atheneu, 2013. Disponível em: https://edisciplinas.usp.br/pluginfile.php/2823593/mod_resource/content/1/Anemia%20falciforme.pdf
14. COSTA, Priscila N. *et al.* Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos** - 2024;15:e151181. DOI: 10.55892/jrg.v7i14.1181. Disponível em: <https://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/1181/1088>
15. DÍAZ-MATALLANA, Marcela. *et al.* Anemia falciforme: una revisión sobre el genotipo de la enfermedad, haplotipos, diagnóstico y estudios asociados. **Rev. méd. Chile** vol.149 no.9 Santiago Sept. 2021. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872021000901322>
16. DINIZ, Debora; GUEDES, Cristiano. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública, um estudo de caso sobre o traço falciforme. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, 21(3):747-755, mai-jun, 2005. DOI: 10.1590/S0102-311X2005000300008. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2005000300008>
17. FELIX, Andreza A. *et al.* Aspectos epidemiológicos e sociais da doença falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** 2010;32(3):203-208. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/7pwwXvkPMzF5fr8SYhWc8Sw/?format=pdf&lang=pt>
18. FIOCRUZ. FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ. Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira. Portal de Boas Práticas em Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente. **Principais Questões sobre Aconselhamento Genético**. Rio de Janeiro, 04 mar. 2022. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-mulher/principais-questoes-sobre-aconselhamento-genetico/>
19. FRY, P. H.: O significado da anemia falciforme no contexto da “política racial” do governo Brasileiro 1995-2004. **História, Ciências, Saúde – Manguinhos**, v. 12, n. 2, p. 374-70, maio-ago. 2005. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/hcsm/a/mqYfsxbKdvpFpNjGDPqnPqb/?format=pdf&lang=pt>

20. GALDINO, Erika Laurine V. O cuidar do enfermeiro ao paciente com anemia falciforme. **Revista Científica da FASETE** 2017.3. Disponível em: https://www.unirios.edu.br/revistarios/media/revistas/2017/14/o_cuidar_do_enfermeiro_ao_paciente_com_anemia_falciforme.pdf
21. GUEDES, Cristiano; DINIZ, Debora. Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil. **PHYSIS: Rev. Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, 17(3):501-520, 2007. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/HjmCfLJtKbMLBSdNZF3STSK/?format=pdf&lang=pt>
22. IVO, M.L.; CARVALHO, E.C. Assistência de enfermagem a portadores de anemia falciformes, à luz do referencial Roy. **Revista Lat-Amer. Enfermagem**, Ribeirão Preto, 2005 mar./abr.;11(2):192-198. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/sfkwMqjqzDRRyDcDWKZKT3c/?format=pdf&lang=pt>
23. JESUS, Joice Aragão de. A implantação do Programa de Doença Falciforme no Brasil. **Revista SUS: Mosaico de Inclusões**. Volume 3/número 2. Disponível em: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/01/1047445/v13n2-107-113.pdf>.
24. JESUS, Renato Fernando *et al.* Cuidados de enfermagem ao paciente com anemia falciforme: ensino baseado em simulação clínica. **HU Rev.** 2021; 47:1-7. DOI: 10.34019/1982-8047.2021.v47.34819. Disponível em: <https://periodicos.ufjf.br/index.php/hurevista/article/view/34819/23749> Acesso em 19/06/2024
25. KIKUCHI, Berenice A. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. **Rev. bras. hematol. hemoter.** 2007;29(3):331-338. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/sJyQdPWY5H9MXkVVvZXmXVn/?format=pdf&lang=pt>.
26. KIKUCHI, Berenice A.; IVO, M^a Lucia; BARBIERI, Ana Rita. Mulheres negras e formulação de políticas públicas: triagem neonatal para anemia falciforme. **Revista da Associação Brasileira de Pesquisadores/as Negros/as (ABPN)**, [S. l.], v. 12, n. 34, p. 539–551, 2020. Disponível em: <https://abpnrevista.org.br/site/article/view/1148>.
27. MACHADO, Laura de S. B. *et al.* Aspectos bioquímicos e hematológicos da anemia falciforme. **Revista Científica da FMC**. Vol. 16, nº 2, 2021. Doi: <https://doi.org/10.29184/1980-7813.rcfmc.499.vol.16.n2.2021>. Disponível em: <https://revista.fmc.br/ojs/index.php/RCFMC/article/view/499>
28. MAIO, Marcos Chor *et al.* Tempos de racialização: o caso da ‘saúde da população negra’ no Brasil. **História, Ciências, Saúde – Manguinhos**, v. 12, n. 2, p. 419-46, 2005. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/3861/386137981010.pdf>. Acesso em 13/06/2024
29. MANFREDINI, V. *et al.* A fisiopatologia da anemia falciforme. **Infarma - Ciências Farmacêuticas**, v.19, nº 1/2, 2007. Disponível em: <https://revistas.cff.org.br/infarma/article/view/216>

30. MELO-REIS Paulo R. *et al.* A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. **Rev. bras. hematol. hemoter.** 2006; 28(2):149-152. <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/NBHZwPfVZbj4HSJPvJqP5Gr/?format=pdf&lang=pt>
31. PINA-NETO, João M. de. Aconselhamento genético. **Jornal de Pediatria** - Vol. 84, Nº 4 (Supl), 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/CN9MqPcMqy8yyjHDYg69gLg/?format=pdf&lang=pt>
32. RAMALHO, A.S. *et al.* A Portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, 19(4):1195-1199, jul-ago, 2003. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2003000400040>
33. REIS, C.D. *et al.* A Importância da triagem neonatal para a detecção precoce da anemia falciforme. **Research, Society and Development**, [S. l.], v. 10, n. 8, p. e38110817539, 2021. DOI: 10.33448/rsd-v10i8.17539. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/17539>
34. SÃO BENTO, Paulo A. S. *et al.* Diagnósticos e cuidados de enfermagem para a pessoa hospitalizada com doenças falciformes: um estudo pautado em NANDA (2009-2011). **Revista de Pesquisa Cuidado é Fundamental Online**. 2011;3(4):2579-2592. Disponível em: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=505750890019>
35. SEAB. SECRETARIA DA SAÚDE DA BAHIA. **Nota técnica - notificação compulsória doença falciforme (transtorno falciforme)**. Área Técnica de Saúde da População com Doença Falciforme. 10/05/24. Disponível em: <https://www.saude.ba.gov.br/wp-content/uploads/2024/05/NT-NOTIFICACAO-COMPULSORIA-DF.pdf>
36. SILVA, F.L. *et al.* **Assistência de enfermagem em portadores de anemia falciforme**. XI Simpósio Internacional de Ciências Integradas da UNAERP - Campus Guarujá, 2018, Guarujá. Disponível em: <https://www.unaerp.br/documentos/1030-assistencia-de-enfermagem-em-portadores/file>
37. TEIXEIRA, Juliane Batista C. *et al.* Protocolo de enfermagem à criança com doença falciforme na emergência: uma abordagem convergente-assistencial. **Rev Bras Enferm.** 2022;75(Supl 2): 1. Doi: <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2021-0908pt e20210908>