

**ANEMIA FALCIFORME: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, HERANÇA GENÉTICA E
 EPIDEMIOLOGIA DA DOENÇA**

**SICKLE CELL ANEMIA: CLINICAL MANIFESTATIONS, GENETIC INHERITANCE,
 AND DISEASE EPIDEMIOLOGY**

Arthur Peçanha Galante

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
arthurgalante09@gmail.com

Cauan de Paula Souza

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
cauan.paulasouza@gmail.com

Fabio Augusto Favalessa Pinheiro

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
fabioafpinheiro@hotmail.com

Lara Amorim Ferreira

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
lara.amorimfh@gmail.com

Yasmin de Oliveira

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
yasminhfb@gmail.com

Carlos Moacir Colodete

Faculdade Brasileira de Cachoeiro – Multivix – Cachoeiro de Itapemirim-ES – Brasil
carloscolodete@gmail.com

RESUMO

Objetivo: Analisar as manifestações clínicas, padrões genéticos e distribuição epidemiológica da anemia falciforme (AF) no Brasil. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão integrativa mista, combinando análise sistemática da literatura em base de dados como PubMed, SciELO, LILACS e dados epidemiológicos secundários do Ministério da Saúde. Foram incluídos 20 estudos publicados entre 2014 e 2024, incluindo relatórios governamentais, para mapear complicações clínicas, padrões de herança genética e distribuição geográfica. A abordagem quantitativa teve foco nas questões epidemiológicas, enquanto a qualitativa sintetizou as manifestações clínicas da doença. Além disso, modelagens mendelianas foram confeccionadas para ilustrar os padrões de herança da anemia falciforme. **Resultados:** A AF apresenta incidência de aproximadamente 1 caso a cada 2.500 nascidos vivos no Brasil, com maior prevalência na Bahia. As complicações predominantes incluem anemia crônica, crises algicas, síndrome torácica aguda e AVC.

Dados da Política Nacional de Triagem Neonatal evidenciaram disparidades regionais no acesso ao diagnóstico precoce. **Conclusão:** A anemia falciforme exige abordagem multidisciplinar, integrando diagnóstico precoce, manejo de complicações e educação em saúde. A concentração de casos no Nordeste e Sudeste reflete desigualdades históricas, demandando políticas regionalizadas. Programas de diagnóstico precoce e aconselhamento genético são estratégias-chave para mitigar a morbimortalidade, enquanto a articulação entre pesquisa e saúde pública pode reduzir disparidades. O estudo reforça o forte impacto da anemia falciforme na sociedade, sendo investimentos em capacitação profissional e acesso equitativo a terapias inovadoras fundamentais, para transformar desafios clínicos em avanços sustentáveis.

Palavras-Chave: Anemia falciforme. Traço falciforme. Epidemiologia. Genética. Manifestações Clínicas.

ABSTRACT

Objective: To analyze the clinical manifestations, genetic patterns, and epidemiological distribution of sickle cell anemia (SCA) in Brazil. **Methodology:** A mixed integrative review was conducted, combining a systematic analysis of the literature from databases such as PubMed, SciELO, and LILACS, along with secondary epidemiological data from the Brazilian Ministry of Health. Twenty studies published between 2014 and 2024 were included, along with government reports, to map clinical complications, genetic inheritance patterns, and geographic distribution. The quantitative approach focused on epidemiological aspects, while the qualitative synthesis addressed the clinical manifestations of the disease. Additionally, Mendelian models were created to illustrate the inheritance patterns of sickle cell anemia. **Results:** SCA has an incidence of approximately 1 case per 2,500 live births in Brazil, with the highest prevalence in the state of Bahia. The predominant complications include chronic anemia, pain crises, acute chest syndrome, and stroke. Data from the National Neonatal Screening Program revealed regional disparities in access to early diagnosis. **Conclusion:** Sickle cell anemia requires a multidisciplinary approach, integrating early diagnosis, complication management, and health education. The concentration of cases in the Northeast and Southeast regions reflects historical inequalities, demanding region-specific policies. Early diagnosis programs and genetic counseling are key strategies to mitigate morbidity and mortality, while stronger links between research and public health can help reduce disparities. This study reinforces the significant impact of sickle cell anemia on society, highlighting the importance of investing in professional training and equitable access to innovative therapies to turn clinical challenges into sustainable advances.

Keywords: Sickle Cell Anemia. Sickle Cell Trait. Epidemiology. Genetics. Clinical Manifestations.

1 Introdução

A anemia falciforme (AF) é uma doença genética hereditária, com padrão de herança autossômico recessivo, caracterizada pela presença da hemoglobina S (HbS), que provoca uma alteração no formato dos glóbulos vermelhos, tornando-os alongados e em forma de foice ou meia-lua. Essas células falciformes são rígidas e pegajosas, o que facilita que se aglutinem e fiquem presas nos vasos sanguíneos, causando obstruções e reduzindo o fluxo de sangue para os tecidos. Esse processo favorece a obstrução vascular, podendo resultar em diversas complicações, como crises de dor intensa, danos a órgãos, acidentes vasculares cerebrais (AVCs) e infecções graves. Além disso, os glóbulos vermelhos

falciformes apresentam uma vida útil reduzida em comparação aos glóbulos vermelhos normais, devido ao intenso processo de hemólise, o que leva a um quadro de anemia crônica, caracterizado pela diminuição de glóbulos vermelhos saudáveis no organismo (SOUZA et al., 2021).

Os sintomas da anemia falciforme, como as crises dolorosas, geralmente começam aos seis meses de idade e são causados por danos teciduais isquêmicos devido à hipóxia provocada por fenômenos vaso-oclusivos, resultantes do acúmulo de hemácias falciformes. Essas crises são extremamente limitantes, dificultando a rotina dos acometidos e afetando importantes tarefas, como os estudos, especialmente para crianças, e o trabalho, para jovens e adultos. É importante destacar que esses fenômenos podem ser desencadeados por hipóxia, desidratação, frio e estresse. O manejo das crises envolve evitar os fatores desencadeantes, além de usar analgesia adequada e garantir hidratação vigorosa. Dada a ausência de cura para a doença falciforme, o diagnóstico precoce e o acompanhamento contínuo são essenciais (SILVA, 2024).

Os sinais e sintomas da anemia falciforme (AF) são notavelmente variáveis e influenciados por diversos fatores, incluindo fatores ambientais, que podem agravar a doença. Entre os interferentes ambientais, destacam-se questões sociais, econômicas e culturais, bem como a qualidade do ambiente em que o paciente vive. A falta de saneamento básico, água tratada, poluição, estresse e ansiedade são fatores que podem aumentar a falcização das hemácias e agravar os sintomas da anemia (GORGÔNIO, 2022).

Do ponto de vista epidemiológico a anemia falciforme (AF), que teve origem no território africano, hoje destaca-se como uma das doenças genéticas de maior prevalência no mundo, com expressiva concentração em regiões com populações africanas ou com descendência africana. No Brasil, a DF apresenta um perfil epidemiológico que reflete essa herança genética, atingindo principalmente a população negra e parda, que também apresenta a maior taxa de óbitos relacionados à enfermidade. As projeções indicam uma população de 60 mil a 100 mil indivíduos com DF no país, destacando sua importância como um problema de saúde pública. O padrão de distribuição geográfica da doença no Brasil é variado, com destaque para o estado da Bahia, que apresenta a maior incidência do país, atingindo uma taxa de 9,46 casos por cada 100 mil habitantes (BRASIL, 2023).

Em síntese, a anemia falciforme (AF) configura-se como uma condição de expressivo impacto em saúde pública, caracterizada por elevadas taxas de complicações e mortalidade. A implementação de acompanhamento contínuo e tratamento adequado é fundamental para a redução dos efeitos adversos associados à doença, especialmente entre populações em situação de maior vulnerabilidade social. Nesse contexto, destaca-se a importância do fortalecimento de políticas públicas inclusivas, que integrem perspectivas raciais, territoriais e econômicas, assegurando a oferta de cuidado integral no enfrentamento da anemia falciforme.

Materiais e Métodos

Este projeto caracteriza-se como um estudo de revisão integrativa de abordagem mista, estruturado em três eixos metodológicos principais: revisão sistemática da literatura, análise documental de dados epidemiológicos, aspectos clínicos e modelagem teórica de padrões genéticos. Por não envolver coleta ativa de dados com seres humanos ou acesso a informações identificáveis, conforme Resolução CNS 510/2016, não foi submetido à apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP).

Inicialmente, realizou-se uma revisão bibliográfica sistemática em bases científicas como PubMed, SciELO, LILACS, Google Scholar e relatórios governamentais, a exemplo dos Ministério da Saúde, utilizando os descritores anemia falciforme; traço falciforme, epidemiologia; genética e manifestações clínicas. Foram analisados 46 artigos publicados entre 2014 e 2024, dos quais 20 foram utilizados, priorizando estudos clínicos, revisões, meta-análises e diretrizes nacionais e internacionais. A triagem seguiu critérios de inclusão como relevância temática, qualidade metodológica e representatividade para o contexto brasileiro.

Paralelamente, conduziu-se uma análise documental quantitativa de dados epidemiológicos secundários, obtidos por meio do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) e do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), disponibilizados pelo Ministério da Saúde. Esses dados permitiram mapear a incidência da anemia falciforme por unidade federativa entre 2014 e 2020.

Na vertente qualitativa, adotou-se a análise temática crítica para sintetizar as manifestações clínicas da doença, organizando-as em categorias como complicações hematológicas, cardiorrespiratórias e neurológicas. Essa etapa incluiu a discussão de mecanismos fisiopatológicos descritos na literatura. Adicionalmente, padrões de herança genética mendeliana foram modelados com base em estudos teóricos, simulando cenários reprodutivos para ilustrar os riscos de transmissão da doença. Assim, esta abordagem permitiu uma compreensão multidimensional da anemia falciforme, alinhando rigor acadêmico à aplicabilidade prática, sem exigir submissão a comitês de ética devido à natureza exclusivamente documental e retrospectiva do estudo.

2 Desenvolvimento

Manifestações Clínicas Da Anemia Falciforme

A anemia falciforme, segundo Aguiar (2022), apresenta um amplo espectro de manifestações clínicas, incluindo: cansaço, sonolência, palidez da pele e mucosas, icterícia, sequestro esplênico, crises dolorosas, síndrome torácica aguda, imunodeficiência, acidente vascular cerebral, sopro cardíaco e taquicardia entre outros sinais e sintomas.

Anemia crônica

A anemia falciforme tem como principal manifestação a anemia crônica, marcada por palidez de pele e mucosa, cansaço constante e até mesmo sonolência. Isso ocorre como resultado da destruição contínua das hemácias, que leva a baixos níveis de hemoglobina no sangue podendo causar complicações cardiorrespiratórias. A queda abrupta da hemoglobina em crises agudas é uma emergência médica que requer tratamento imediato (AGUIAR, 2022).

Crises álgicas

Outro sintoma marcante da anemia falciforme são as crises dolorosas, que variam em frequência e intensidade de acordo com as características individuais. A síndrome mão-pé, caracterizada por inflamação aguda nos dedos das mãos e dos pés, é uma manifestação comum nos primeiros anos de vida. Essa inflamação pode afetar falanges e metacarpos, causando inchaço, vermelhidão, dor severa e sensação de calor. A dor intensa nessa síndrome é comparável à dor experimentada em crises mais generalizadas em adultos (BETINA, 2023, apud MACHADO et al., 2021). A Tabela 1 demonstra a intensidade, causa e fatores associados a crises álgicas em crianças.

Tabela 1 – Perfil das crises de dor vaso-oclusiva

Característica	n	%
Crise álgica		
Leve	5	13,2
Moderada	17	44,7
Grave	16	42,1
Desencadeante		
Infecção	19	50
Frio	5	13,2
Trauma/esforço	5	13,2
Desidratação	2	5,3
Desconhecido	10	26,4
Sinais flogísticos no local da dor		
Presentes	8	21,1
Complicações infecciosas no local da dor		
Presentes	14	36,9
Número de crises prévias no último ano		
Até duas	17	70,8
Mais de duas	7	29,2

Fonte: SOUZA, *et al* (2015).

Icterícia

Uma manifestação comum na anemia falciforme, principalmente causada pela hemólise crônica, é a icterícia. Sendo que a hiperbilirrubinemia direta (conjugada) pode indicar complicações mais graves, como colestase intra-hepática aguda, esta condição, embora infrequente, está ligada à alta taxa de mortalidade em pacientes com anemia falciforme (AF). A fisiopatologia inclui eventos vaso-oclusivos que causam isquemia sinusoidal, dano hepatocelular e obstrução biliar. Os sintomas variam de dor abdominal e febre até sintomas mais graves como encefalopatia hepática e falência orgânica múltipla. A elevação significativa da bilirrubina, com valores de bilirrubina total frequentemente superiores a 50 mg/dL e predominância da bilirrubina conjugada, é o achado laboratorial mais comum (DOMINGUES *et al.*, 2024).

Acidente Vascular Cerebral

Embora seja menos frequente do que outras complicações, o Acidente Vascular Cerebral (AVC) representa uma causa significativa de morte em pacientes com doença falciforme. A vasculopatia cerebral, que consiste em várias alterações associada a fatores hemodinâmicos que incluem dificuldades na circulação sanguínea, aumento da coagulação,

adesão de células às paredes dos vasos e danos provocados por radicais livres. Além disso, episódios de inflamação, anemia e quedas abruptas nos níveis de hemoglobina são comuns antes do AVC. O estudo de metanálise conduzido por Marks indica que de 2,9% a 16,9% das crianças com doença falciforme já sofreram um AVC, sendo a primeira década de vida o período de maior risco para o primeiro evento isquêmico (MARKS et al., 2018).

Pacientes com Doença Falciforme (DF) frequentemente desenvolvem estenose progressiva e hiperplasia vascular como consequência das alterações hemodinâmicas características da doença. Em um estudo transversal conduzido por Elmahdi (2022), que avaliou 50 pacientes africanos com DF por meio de angiografia por ressonância magnética, constatou-se que 48 dos indivíduos que sofreram acidente vascular cerebral (AVC) apresentavam sinais da síndrome de Moyamoya, um processo crônico de estenose cerebrovascular, correspondendo a 96% dos casos. Esses achados sugerem que a síndrome de Moyamoya pode ser um fator de risco relevante para o desenvolvimento de AVC em pessoas com DF.

Complicações cardíacas

A falcização das hemácias ocorre principalmente em áreas com baixa tensão de oxigênio. O coração é considerado um pouco protegido dos efeitos da falcização porque é perfundido com sangue com PO₂ mais alto. No entanto, as complicações cardíacas estão entre as principais causas de morbidade e mortalidade associadas à anemia falciforme (AF). Aproximadamente 32% das mortes em adultos com AF são causadas por complicações cardíacas, como arritmias e morte súbita. Devido ao aumento do débito cardíaco em repouso, que é ainda mais exagerado em resposta ao exercício. Isso ocorre porque a remodelação compensatória do miocárdio pode gerar consequências negativas (GBOTOSHO, 2021).

Os fatores que causam a maioria das complicações cardíacas permanecem desconhecidos e provavelmente têm múltiplas causas. Disfunção diastólica, arritmia, insuficiência cardíaca, hipertrofia miocárdica, fibrose miocárdica e, raramente, infarto do miocárdio são algumas das complicações cardíacas relatadas em pacientes com AF (GBOTOSHO, 2021).

Complicações esplênicas

No sequestro esplênico, uma complicação aguda da doença falciforme, as hemácias em formato de foice ficam retidas no baço, levando a um aumento significativo desse órgão e a uma queda abrupta na contagem de glóbulos vermelhos na corrente sanguínea. Essa condição pode progredir para um quadro de choque, devendo ser tratada rapidamente, pois apresenta risco de morte. Os principais sintomas incluem dor intensa na região abdominal, palidez, suor excessivo e aumento da frequência cardíaca e respiratória. O

tratamento imediato consiste na reposição de líquidos por via intravenosa e transfusão adequada de sangue para corrigir a anemia, sem elevar a viscosidade sanguínea. A remoção cirúrgica do baço pode ser indicada para prevenir novas crises (SOUZA et al, 2016).

A anemia falciforme (HbSS) impacta significativamente a função esplênica, órgão importante na defesa imunológica. A ocorrência frequente de crises vaso-oclusivas leva a infartos esplênicos, comprometendo progressivamente a capacidade do baço em filtrar o sangue e responder a antígenos. Essa disfunção esplênica, pode ser denominada asplenia funcional, manifestando-se tipicamente antes dos 6 anos de idade, o que resulta em um estado de imunodeficiência que aumenta a susceptibilidade a infecções (AGUIAR, 2022).

Complicações pulmonares

A Síndrome Torácica Aguda é uma condição pulmonar grave, essa complicação é responsável por um quarto das mortes em indivíduos com anemia falciforme. Assim, causada por obstruções nos pequenos vasos sanguíneos dos pulmões, apresenta alta taxa de mortalidade e se manifesta com sintomas como febre, dificuldade para respirar e alterações características em exames radiológicos (Koehl et al., 2022; Spring & Munshi, 2022; Novelli & Gladwin, 2016; Razazi et al., 2024).

Durante as crises falciformes, a intensa hemólise induz um significativo aumento dos níveis plasmáticos de oxigênio reativo e hemoglobina livre, que podem inativar o óxido nítrico (vasodilatador), contribuindo para a oclusão microvascular pelas células falciformes. Ademais, em pacientes com síndrome torácica aguda, os marcadores inflamatórios são mais elevados em comparação àqueles sem a síndrome. A fosfolipase A2 secretora, que responde a estímulos inflamatórios, converte as gorduras da medula óssea em ácidos graxos livres, os quais podem se acumular nos vasos pulmonares. Essa acumulação e a inativação do óxido nítrico podem causar hipoventilação, que pode levar a uma hipoxemia pulmonar e sistêmica. Dessa forma, sugere-se que esses marcadores inflamatórios possam ser indicativos para cuidados precoces, prevenindo o comprometimento da função pulmonar (DE et al., 2023; ALMUSALLY, 2023).

Herança Genética da Anemia Falciforme

A anemia falciforme é uma doença genética autossômica recessiva, sendo assim a educação em saúde desempenha um papel crucial ao proporcionar aos pacientes o conhecimento necessário sobre a doença, permitindo-lhes compreender os desafios e objetivos do tratamento, além de aprender a cuidar de sua própria saúde, minimizando o risco de complicações. Nesse contexto, a educação em saúde vai além da simples transmissão de informações, buscando formar indivíduos capazes de refletir sobre sua

condição, tomar decisões informadas e participar ativamente no manejo de sua doença (FORTINI et al, 2022).

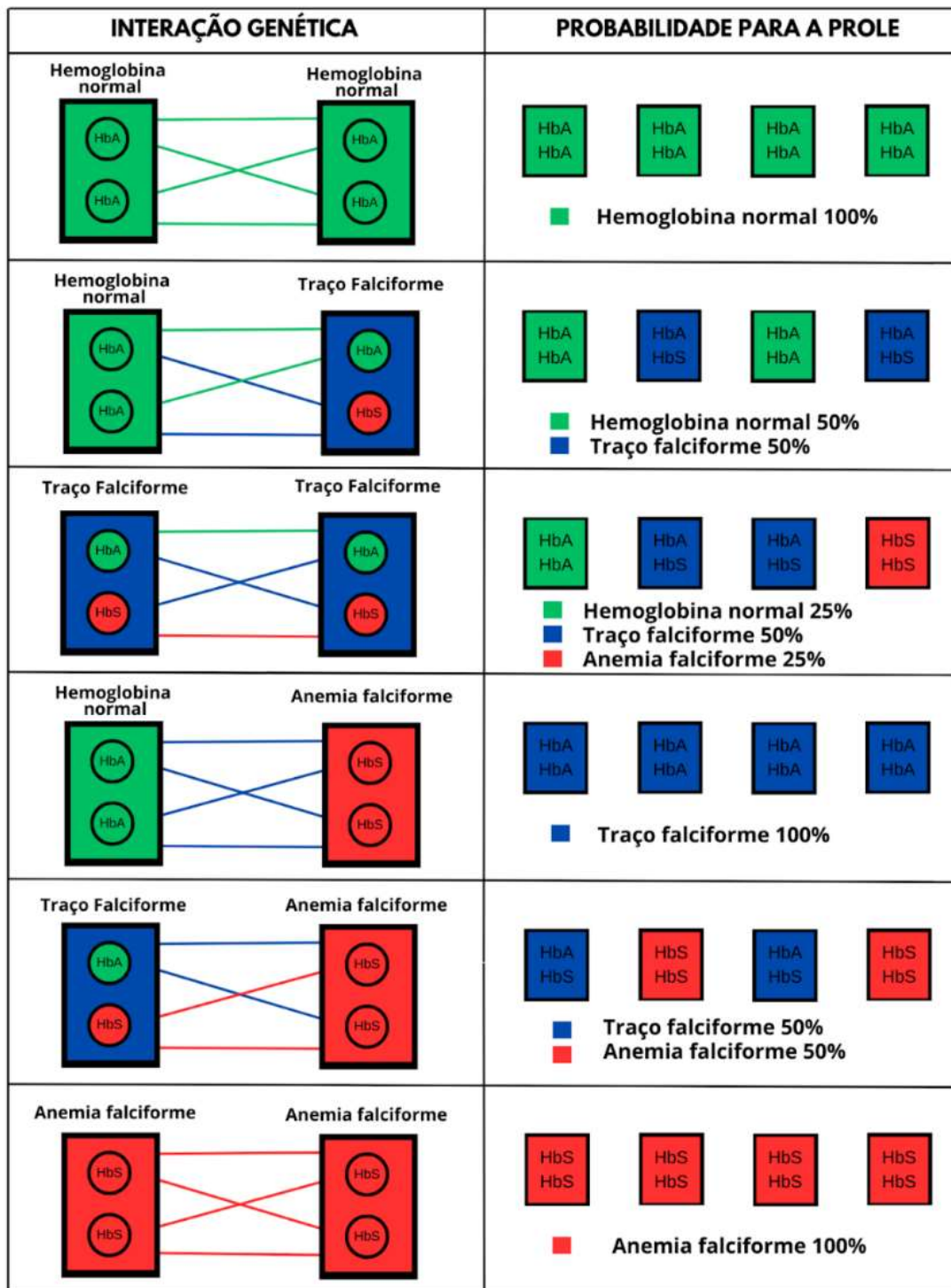
Sob a perspectiva da educação em saúde, o aconselhamento genético é uma estratégia fundamental para informar pacientes com doenças hereditárias, a exemplo do traço ou anemia falciforme sobre o risco e probabilidades dos filhos herdarem essas enfermidades, além de promover a qualidade de vida por meio de abordagens educativas e reprodutivas, o que deve ocorrer com elevado rigor ético. Nesse contexto, é fundamental entender os padrões de herança da Anemia Falciforme como pode ser observado na Figura 1 (VIRGINIO, 2022).

De acordo com Pigozzi (2023), a probabilidade de transmissão genética do traço falciforme em um casal heterozigoto (HbA/HbS) segue um padrão mendeliano. Para cada gestação, há 25% de chance de o filho ser homozigoto normal (HbA/HbA), 50% de ser heterozigoto (HbA/HbS) e 25% de ser homozigoto recessivo (HbS/HbS), com manifestação da anemia falciforme. Em cruzamentos entre indivíduos heterozigotos (HbA/HbS) e homozigotos normais (HbA/HbA), 50% da prole será homozigota normal (HbA/HbA) e 50% heterozigota (HbA/HbS). Já entre homozigotos normais (HbA/HbA) e homozigotos para anemia falciforme (HbS/HbS), 100% dos descendentes serão heterozigotos (HbA/HbS), portadores do traço falciforme.

No cruzamento entre heterozigoto (HbA/HbS) e homozigoto para anemia falciforme (HbS/HbS), há 50% de chance de a prole ser heterozigota (HbA/HbS) e 50% de ser homozigota recessiva (HbS/HbS), com manifestação clínica da doença. Em casais homozigotos para anemia falciforme (HbS/HbS), todos os descendentes serão homozigotos recessivos (HbS/HbS), desenvolvendo a doença. Por fim, no cruzamento entre dois homozigotos normais (HbA/HbA), todos os descendentes serão homozigotos normais (HbA/HbA), sem o traço ou a anemia falciforme, e não haverá transmissão do alelo HbS (PIGOZZI, 2023).

Nesse contexto, a anemia falciforme, por ser uma doença genética hereditária, pode ser prevenida por meio de um planejamento familiar associado ao aconselhamento genético. Quando realizado de forma adequada e em conformidade com princípios éticos, essa abordagem reduz expressivamente o risco de transmissão da doença para os descendentes. O aconselhamento genético deve ser conduzido por profissionais qualificados, que respeitem a autonomia dos pacientes e garantam que suas decisões reprodutivas sejam livres e informadas. Nesse contexto, a compreensão clara dos riscos e probabilidades envolvidos é fundamental para que os casais tomem decisões reprodutivas mais conscientes, responsáveis e assertivas (ALVES, 2024).

Figura 1 – Representação da interação genética e probabilidade de herança da anemia falciforme



Fonte: Adaptado de PIGOZZI (2023).

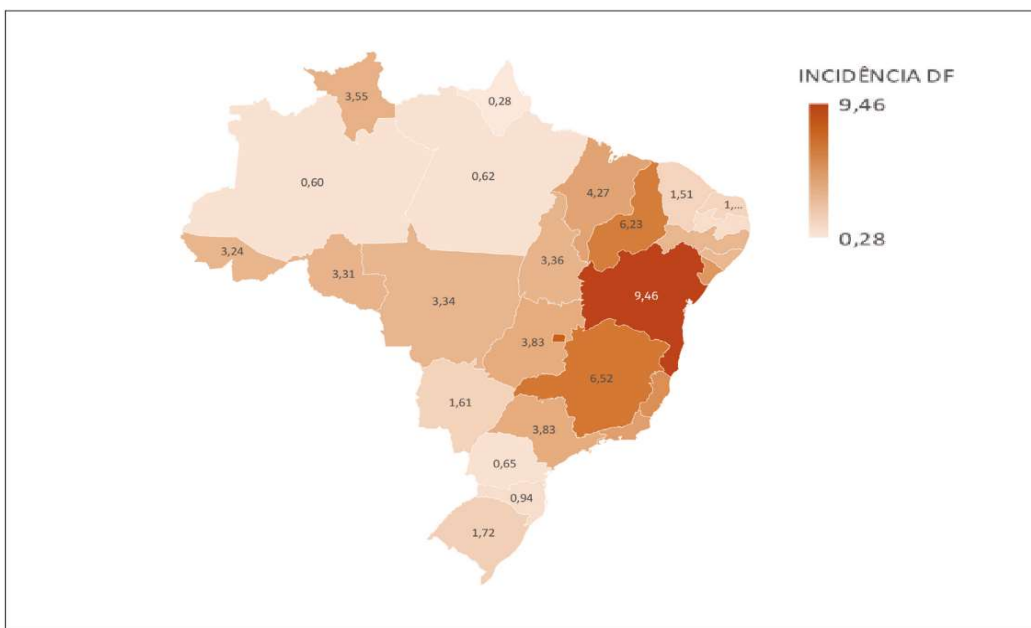
Distribuição Geográfica e Epidemiológica da Anemia Falciforme

No Brasil, a ocorrência de doença falciforme apresenta uma distribuição desigual entre as unidades federativas brasileiras, sendo influenciada pela variabilidade genética da população em cada região, havendo casos de anemia falciforme em todos os estados, com uma recorrência mais elevada nas regiões sudeste e nordeste. A Bahia, em particular,

destaca-se por ter a maior incidência de casos, conforme ilustrado na figura 2 (BRASIL, 2023).

O estudo conduzido pelo Ministério da Saúde entre 2014 e 2020 indica que a taxa de incidência da doença falciforme apresentou, nesse período, o valor aproximado de um caso a cada 2.500 nascimentos, resultando em cerca de 1.100 casos por ano. As estimativas feitas pelo MS apontam para valores entre 60 mil e 100 mil pessoas afetadas pela anemia falciforme ao longo de todo o território brasileiro (BRASIL, 2023).

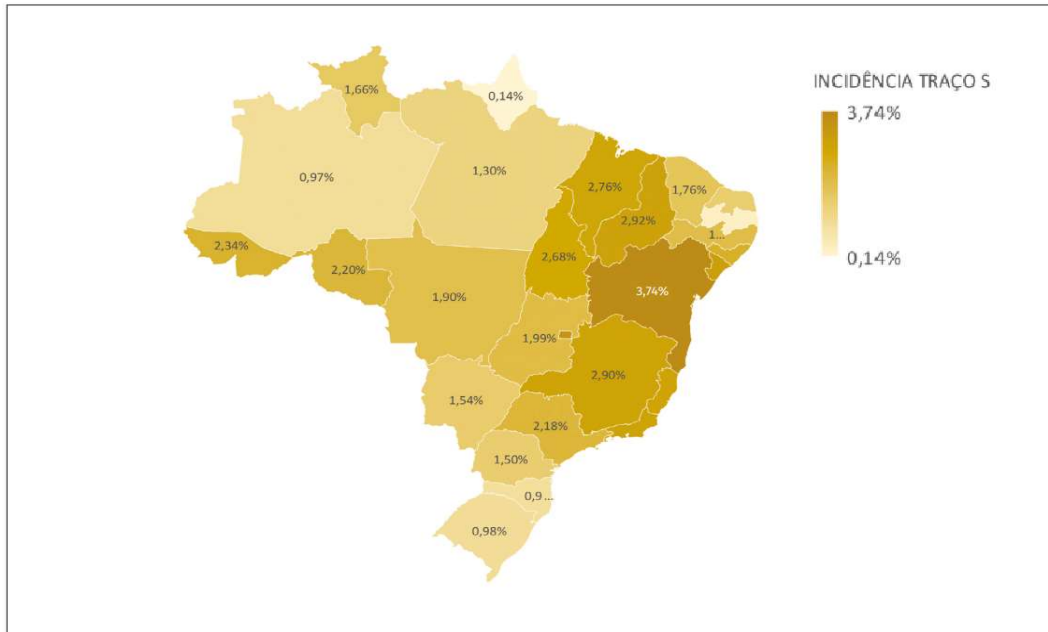
Figura 2 – Distribuição da incidência de DF a cada 10.000 nascidos vivos, por unidade federativa, entre 2014 e 2020



Fonte: BRASIL (2023).

O traço falciforme possui uma maior incidência na população em comparação com a doença falciforme, e sua distribuição geográfica também é desigual. Em termos gerais, observa-se que as regiões com maior taxa de traço falciforme normalmente coincidem com aquelas que apresentam maior incidência de anemia falciforme. Assim como na doença falciforme, o estado brasileiro com a maior incidência de traço falciforme é a Bahia, onde cerca de 3,7% da população é afetada, conforme ilustrado na Figura 3 (BRASIL, 2023).

Figura 3 – Distribuição da incidência do traço falciforme a cada 100 nascidos vivos, por unidade federativa, entre 2014 e 2020



Fonte: BRASIL (2023).

3 CONCLUSÃO

A anemia falciforme (AF) configura-se como uma doença genética de amplo espectro clínico, cujas manifestações variam desde complicações crônicas até emergências potencialmente fatais. Este estudo evidenciou que a anemia crônica, decorrente da hemólise acelerada, é a manifestação central da doença, associada a cansaço persistente, palidez e risco de comprometimento cardiorrespiratório. As crises álgicas, marcadas por dor intensa e eventos vaso-oclusivos, representam um desafio significativo para a qualidade de vida dos pacientes, especialmente em crianças com síndrome mão-pé. Além disso, complicações como icterícia, acidente vascular cerebral (AVC), síndrome torácica aguda (STA) e disfunções esplênicas e cardíacas reforçam a complexidade da AF, exigindo abordagens multidisciplinares para diagnóstico precoce e manejo adequado.

A fisiopatologia da doença, intimamente ligada à herança autossômica recessiva do gene da hemoglobina S (HbS), destaca a importância do aconselhamento genético como ferramenta preventiva. O estudo de padrões mendelianos demonstra que o planejamento familiar informado pode reduzir a transmissão da doença, especialmente em populações com alta prevalência do traço falciforme, como observado no Brasil. A educação em saúde, aliada a políticas públicas de triagem neonatal e acompanhamento contínuo, emerge como pilar fundamental para empoderar pacientes e familiares, permitindo decisões reprodutivas conscientes e mitigando complicações futuras.

As complicações cardíacas e pulmonares, responsáveis por parcela significativa da morbimortalidade, demandam monitoramento rigoroso. A STA, por exemplo, exige protocolos ágeis para evitar desfechos fatais, enquanto arritmias e disfunções miocárdicas reforçam a importância de avaliações cardiológicas periódicas. Paralelamente, a

identificação de marcadores inflamatórios e a compreensão de mecanismos como a inativação do óxido nítrico abrem caminho para terapias inovadoras, direcionadas a reduzir eventos vaso-oclusivos.

Epidemiologicamente, a distribuição heterogênea da AF no Brasil, com maior incidência nas regiões Nordeste e Sudeste, especialmente na Bahia, reflete a influência histórica da ancestralidade africana e a necessidade de estratégias regionalizadas. Dados do Ministério da Saúde apontam para aproximadamente 1.100 novos casos anuais, sublinhando a urgência de ampliar o acesso a tratamentos especializados.

Em síntese, o manejo eficaz da anemia falciforme requer integração entre avanços clínicos, educação em saúde e políticas públicas inclusivas. Investir em pesquisa translacional, capacitação de profissionais e conscientização social é essencial para melhorar prognósticos e reduzir disparidades regionais. A articulação entre genética, epidemiologia e práticas clínicas não apenas otimiza o cuidado individual, mas também fortalece sistemas de saúde, transformando desafios complexos em oportunidades para equidade e inovação terapêutica.

Referências

1. AGUIAR, C.; **Qualidade de vida, memória de dor e sintomas ansiosos em crianças com Anemia Falciforme**. 2022. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo.
2. ALMUSALLY, R. M. Early recognition of pulmonary complications of sickle cell disease. **Saudi Medical Journal**, v. 44, n. 1, p. 10, 2023.
3. ALVES, J. C. Doença falciforme e o papel da Enfermagem no aconselhamento genético e na triagem neonatal. 2024.
4. SILVA, L. L.; *et al.* Qualidade de vida dos pacientes com anemia falciforme: uma análise acerca das crises algicas. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, v. 6, n. 5, p. 71-82, 2024.
5. DE, A.; *et al.* Acute chest syndrome, airway inflammation and lung function in sickle cell disease. **PloS one**, v. 18, n. 3, p. e0283349, 2023.
6. DOMINGUES, N.; VICARI, P. Colestase intra-hepática aguda no portador de anemia falciforme: Acute intrahepatic cholestasis in patients with sickle cell anemia. **Revista Científica do Iamspe**, v. 13, n. 1, 2024.
7. ELMAHDI, M.; *et al.* Moyamoya syndrome and stroke among pediatric sickle cell disease patients in Sudan: A cross-sectional study. **Annals of Medicine and Surgery**, v. 78, 2022.
8. FORTINI, R. G.; SABÓIA, V. M.; SOUZA, S. R. Promoção da saúde de graduandos sobre a doença falciforme: scoping review. **Revista Recien-Revista Científica de Enfermagem**, v. 12, n. 40, p. 232-246, 2022.

9. GBOTOSHO, O. T.; TAYLOR, M.; MALIK, P. Cardiac pathophysiology in sickle cell disease. **Journal of Thrombosis and Thrombolysis**, v. 52, p. 248-259, 2021.
10. GORGÔNIO, J. C. **Influência dos moduladores genéticos nos níveis de hemoglobina fetal na anemia falciforme**: revisão literária. 2022. Trabalho de Conclusão de Curso. Universidade Federal do Rio Grande do Norte.
11. KOEHL, J. L. *et al.* High risk and low prevalence diseases: Acute chest syndrome in sickle cell disease. **The American Journal of Emergency Medicine**, v. 58, p. 235-244, 2022.
12. MACHADO, L. de S. B.; *et al.* Aspectos bioquímicos e hematológicos da anemia falciforme. **Revista Científica da Faculdade de Medicina de Campos**, v. 16, n. 2, p. 79-88, 2021.
13. MARKS, L. J.; *et al.* Stroke prevalence in children with sickle cell disease in sub-Saharan Africa: a systematic review and meta-analysis. **Global Pediatric Health**, v. 5, p. 2333794X18774970, 2018.
14. BRASIL. Ministério da Saúde. **Boletim Epidemiológico Saúde da População Negra**. Número Especial-Vol. 1, out. 2023. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente, 2023.
15. PIGOZZI, R. M.; *et al.* Aspectos biológicos, genéticos e sociais envolvidos no processo de transmissão do gene da anemia falciforme. **Biodiversidade**, v. 22, n. 4, 2023.
16. RAZAZI, K.; *et al.* Decreased risk of underdosing with continuous infusion versus intermittent administration of cefotaxime in patients with sickle cell disease and acute chest syndrome. **Plos one**, v. 19, n. 4, p. e0302298, 2024.
17. SOUSA, G. G. Ol.; *et al.* Crise algica em crianças portadoras de doença falciforme. **Rev. Méd Minas Gerais**, v. 25, n. 6, p. 23-7, 2015.
18. SOUZA, A.; SANTOS, N. dos Santos Reis; SOUZA, Y. G. **Anemia Falciforme**: Tratamento atual no Brasil e Perspectivas Futuras. Trabalho de Conclusão de Curso II em Farmácia. Universidade Federal do Espírito Santo. Vitória, 2021.
19. SOUZA, J. M.; *et al.* Fisiopatologia da anemia falciforme. **Revista Transformar**, v. 8, n. 8, p. 162-178, 2016.
20. SPRING, J.; MUNSHI, L. Hematology emergencies in adults with critical illness: malignant hematology. **Chest**, v. 162, n. 1, p. 120-131, 2022.