Diagnóstico de hemoglobinopatias no Brasil: Estudo epidemiológico e avaliação de técnicas diagnósticas

Diagnosis of hemoglobinopathies in Brazil: Epidemiological study and evaluation of diagnostic techniques

Mayara Fossaluzza[1], André Henrique Correia Pereira[1]

[1]Curso de Biomedicina da Universidade Paulista, UNIP, São José dos Campos - SP, Brasil

Resumo

Objetivo: Analisar a distribuição epidemiológica das hemoglobinopatias no Brasil e avaliar as características das principais técnicas utilizadas para seu diagnóstico. **Métodos:** Tratou-se de um estudo de caráter descritivo, baseado em revisão de literatura e análise de dados epidemiológicos disponíveis em bases oficiais do Ministério da Saúde. **Resultados:** Os resultados evidenciaram maior incidência da doença falciforme nas regiões Nordeste e Sudeste, especialmente na Bahia, Minas Gerais e São Paulo, associada à frequência do gene S na população brasileira, com predominância da HbSS, seguida pelo traço falciforme HbAS. **Conclusão:** Concluiu-se que a doença falciforme apresenta distribuição heterogênea entre os estados analisados e que, apesar dos avanços na cobertura da triagem neonatal, ainda persistem diferenças na realização oportuna do Teste do pezinho. Dessa forma, destacou-se a necessidade de fortalecer as estratégias de triagem neonatal, ampliar o acesso ao diagnóstico e garantir o acompanhamento precoce dos indivíduos identificados.

Descritores: Hemoglobinopatias, Programa Nacional de Triagem Neonatal, Doença falciforme, Epidemiologia.

Abstract

Objective: To analyze the epidemiological distribution of hemoglobinopathies in Brazil and evaluate the characteristics of the main diagnostic techniques employed. **Methods:** This is a descriptive study based on a literature review and an analysis of epidemiological data available in official Ministry of Health databases. **Results:** The results showed a higher incidence of sickle cell disease in the Northeast and Southeast regions—particularly in Bahia, Minas Gerais, and São Paulo—associated with the frequency of the S gene in the Brazilian population, with a predominance of HbSS, followed by the sickle cell trait (HbAS). **Conclusion:** It was concluded that sickle cell disease shows a heterogeneous distribution across the states analyzed and that, despite advances in neonatal screening coverage, disparities persist regarding the timely performance of the newborn screening test. Thus, the need to strengthen neonatal screening strategies, expand access to diagnosis, and ensure early follow-up for identified individuals was highlighted.

Descriptors: Hemoglobinopathies, National Neonatal Screening Program, Sickle cell disease, Epidemiology.

Introdução

As hemoglobinopatias decorrem de alterações genéticas responsáveis pelo sequenciamento e pela estrutura dos peptídeos que compõem as globinas, partes proteicas da hemoglobina. Elas estão entre as doenças com maiores incidências no mundo; a Doença Falciforme (DF) é uma das doenças genéticas mais comuns no mundo. Estima-se que cerca de 5% da população mundial tenha a mutação da globina beta-S, onde há presença de Hemoglobina S nos eritrócitos do paciente. Os indivíduos que herdam tal mutação podem ser homozigotos para anemia falciforme (HbSS) ou heterozigotos para anemia falciforme (HbAS), caracterizando esse último como traço falcêmico conforme previsto na Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 16, de 1º de novembro de 2024.[1]

A hemoglobina S é formada pela substituição de adenina por Timina no gene da β-globina, essa mudança causa a substituição do ácido glutâmico pelo resíduo valina. Logo, ela favorece a polimerização da hemoglobina em condições de baixo teor de oxigênio e tais alterações causam lesões crônicas na membrana da hemácia, tornando-a irreversivelmente falcizada.[2]

As hemoglobinopatias, incluindo a doença falciforme e a talassemia, representam um desafio significativo para a saúde pública, particularmente em regiões com alta prevalência. No Brasil, a miscigenação favorece a elevada prevalência dessas variantes[3]. Essas comorbidades são diagnosticadas através do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), o qual, até há pouco tempo se utilizava de dois métodos combinados, a eletroforese em acetato de celulose e pH alcalino seguida da eletroforese em ágar citrato em pH ácido. No entanto, essa junção além de laboriosa em larga escala, dispõe de menor sensibilidade e especificidade diagnóstica quando comparada com métodos mais modernos de triagem, como a focalização isoelétrica (IEF) e a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC).[4]

Atualmente, a detecção de hemoglobinopatias é realizada pelo Sistema Único de Saúde (SUS), através do Teste do pezinho, implementado à rede de saúde pública em 1992. O exame compreende testes qualitativos, semiquantitativos e quantitativos, por meio de uma primeira amostra coletada em papel de filtro, sendo realizado o esfregaço sanguíneo inicial. Caso os resultados apresentem alguma alteração, estes precisam ser confirmados por testes mais específicos, geralmente quantitativos, e com uma segunda amostra de sangue, como a eletroforese de hemoglobina, que separa e quantifica frações como HbA, HbF, HbS, apresentando elevada sensibilidade para variantes comuns, conforme previsto na Portaria Nº 187, de 3 de fevereiro de 2019 [5].

Nos dias de hoje, diferentes técnicas realizadas dentro do laboratório de análises clínicas são utilizadas para a caracterização dessas hemoglobinopatias. O hemograma automatizado, ainda que inespecífico,

é a ferramenta inicial de rastreamento, revelando microcitose, hipocromia, aumento do RDW e alterações morfológicas no esfregaço (poiquilocitose), direcionando para investigações complementares, após a coleta da amostra no teste do pezinho[3]. A HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Eficiência) agrega alta resolução, reprodutibilidade e velocidade, detectando frações minoritárias e quantificando com precisão HbA e HbF, sendo essencial para diferenciar talassemias e variantes raras[3]. Combinar esses métodos garante um diagnóstico robusto, que integra triagem eficiente e uma transmissão de dados precisa.[3]

No Brasil, a heterogeneidade mutacional e outras características genéticas do indivíduo relacionadas a fatores ambientais e sociais são responsáveis por um amplo espectro de manifestações e impacto clínico. De acordo com os dados do Ministério da Saúde do Brasil, entre 2014 e 2020, a média anual de novos casos de anemia falciforme diagnosticados pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi de 1.087, numa incidência de 3,78 a cada 10.000 nascidos vivos[6].

Diante da relevância epidemiológica das hemoglobinopatias no Brasil e da diversidade de métodos para a sua detecção, é fundamental compreender a distribuição dessas condições e avaliar as principais técnicas de diagnóstico aplicadas na prática clínica e na triagem neonatal. Essa análise combinada com técnicas que propiciem diagnóstico rápido e preciso contribui para o crescimento e desenvolvimento das políticas públicas, proporcionando o diagnóstico precoce e consequentemente melhores chances de tratamento e acompanhamento dos pacientes que apresentam hemoglobinopatias detectáveis pelo teste do pezinho.

Métodos

Este trabalho consistiu em um estudo descritivo com análise de dados provenientes do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), relatórios anuais do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e dados secundários do Ministério da Saúde para levantamento das principais hemoglobinopatias diagnosticadas e notificadas no Brasil no período de 2020 a 2025, sendo, portanto, dispensado do Comitê de Ética em Pesquisa.

Como critérios de inclusão, foram considerados diagnósticos definitivos de hemoglobinopatias notificados nas plataformas de informação do Ministério da Saúde. Foram considerados critérios de exclusão o diagnóstico de doenças hematológicas não relacionadas com alterações genéticas da hemoglobina, bem como outros tipos de doenças de notificação compulsória que apresentem comprometimento hematológico secundário.

Além disso, o trabalho se propôs a desenvolver material de revisão bibliográfica acerca das técnicas de diagnóstico de hemoglobinopatias, baseando-se em pesquisa nas bases de dados PubMed e SciELO. Entre os critérios de inclusão estão artigos nas línguas português e inglês publicados nos últimos 5 anos. Foram desconsiderados artigos científicos anteriores ao período sugerido e que não correlacionaram diretamente o diagnóstico de hemoglobinopatias com a técnica envolvida. As palavras-chave utilizadas foram "hemoglobinopatias", "diagnóstico de hemoglobinopatias", "triagem neonatal" e "doença falciforme".

Resultados

Os dados analisados demonstraram maior ocorrência dos casos de doença falciforme nos estados de São Paulo, Bahia, Minas Gerais e Rio de Janeiro, com diferença entre os fenótipos Hb FS e Hb FSC.

Dados recentes do PNTN, referentes ao ano de 2024 mostram que os maiores números de casos com o Fenótipo Hb FS, indicativo da doença falciforme em sua forma mais grave, ocorreram no estado de São Paulo (144 casos), Bahia (92), Minas Gerais (79) e Rio de Janeiro (47). Enquanto os casos com o Fenótipo Hb FSC, indicativo da forma mais branda da doença, destacam-se novamente a Bahia (96 casos), Minas Gerais (79) e São Paulo (46). Além disso, dados do Sistema de Informações de Nascidos Vivos (SINASC), mostraram que o Traço Falciforme (Hb FAS) apresentou em 2024, a diminuição de novos casos, em relação aos anos anteriores, tendo apresentado o estado de São Paulo com 11.223 casos, Minas Gerais com 6.400, Bahia com 5.871 e Rio de Janeiro com 3.325 [7]. Houve também uma maior incidência de óbitos em pretos e pardos, respectivamente em 26,5% e 53,7%[8].

Em relação às técnicas diagnósticas, concluiu-se que o primeiro sinal de alteração pode ser identificado por meio do Teste do pezinho, realizado pelo PNTN. O Hemograma automatizado pode ser usado em situações de triagem, pois revela microcitose, hipocromia e alterações do RDW, porém é um método não específico. Juntamente com essa triagem, são utilizados os métodos de Eletroforese de hemoglobina e a HPLC (Cromatografia líquida de alta eficiência), por conta do seu desempenho superior na diferenciação das variantes das hemoglobinas.

Considerando a importância da triagem neonatal para a identificação precoce da doença falciforme, foram analisados, ainda, os dados referentes à cobertura do PNTN nas Unidades Federativas com maiores incidências da doença nos anos de 2023 e 2024. Os resultados são apresentados na Tabela 1[9].

Tabela 1. Cobertura do PNTN por UF em 2023 e 2024

UF	2023	2024	Variação
São Paulo	87,59%	90,55%	+2,96 p.p.
Bahia	87,02%	94,26%	+7,24 p.p.
Minas Gerais	NE	97,70%	–
Rio de Janeiro	76,27%	75,53%	-0,74 p.p.

NE: Não Encaminhado
Fonte: Requerimento de informação nº 3918/2025 – Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos.

Observou-se o aumento da cobertura do PNTN em 2024 em São Paulo e Bahia, enquanto o Rio de Janeiro apresentou uma pequena redução. Minas Gerais destacou-se entre as unidades federativas analisadas com a cobertura de 97,7% em 2024.

Considerando que o Teste do pezinho constitui uma importante estratégia de triagem neonatal para a identificação precoce da doença falciforme, foram analisados os percentuais de coleta realizados até o 5º dia de vida do recém-nascido, segundo a Unidade Federativa (UF), nos anos de 2023 e 2024. A comparação desses dados permite observar a cobertura da coleta no período recomendado entre as UF avaliadas. Os resultados estão apresentados na Tabela 2[9].

Tabela 2. Teste do pezinho realizado até o 5° dia do RN

UF	2023	2024	Variação
São Paulo	88,58%	89,00%	+0,42 p.p.
Bahia	46,59%	50,47%	+3,88 p.p.
Minas Gerais	69,53%	73,47%	+3,94 p.p.
Rio de Janeiro	56,60%	56,82%	+0,22 p.p.

Fonte: Requerimento de informação nº 3918/2025 – Assessoria Especial de Assuntos . e Federativos.

Em relação ao Teste do pezinho, observou-se um aumento em todas as unidades federativas que foram analisadas. Apesar da evolução, Bahia e Rio de Janeiro permaneceram com os percentuais inferiores aos demais estados relacionados.

Discussão

A doença falciforme constitui uma importante condição genética de caráter hereditário e apresenta distribuição heterogênea na população brasileira. Os resultados encontrados neste estudo demonstraram maior concentração de casos nos estados de São Paulo, Bahia, Minas Gerais e Rio de Janeiro, evidenciando diferenças na distribuição da doença entre as unidades federativas analisadas[6]. Essa heterogeneidade pode estar relacionada à distribuição histórica do alelo HbS na população brasileira, bem como às características demográficas e à formação genética da população de diferentes regiões do país, com concentração em regiões de maior população afrodescendente[10].

A maior ocorrência de casos observada nos estados analisados reforça a importância da compreensão dos aspectos epidemiológicos da doença falciforme para o planejamento das ações de saúde. A distribuição do alelo HbS no Brasil está relacionada, entre outros fatores, à ancestralidade africana presente na formação da população brasileira. Entretanto, a ocorrência da doença não deve ser analisada exclusivamente sob a perspectiva genética, uma vez que fatores sociais, econômicos e relacionados ao acesso aos serviços de saúde também podem influenciar o diagnóstico, o acompanhamento e os desfechos clínicos desses indivíduos.

Em relação aos fenótipos identificados, os resultados demonstraram diferenças na distribuição dos casos de Hb FS e Hb FSC entre os estados avaliados. A identificação dessas variantes é relevante para a caracterização da doença e para a definição do acompanhamento adequado. Nesse contexto, a triagem neonatal apresenta papel fundamental, pois possibilita a identificação de indivíduos com hemoglobinopatias ainda nos primeiros dias de vida, permitindo o encaminhamento para acompanhamento especializado e a adoção de medidas preventivas de forma precoce. Infelizmente, no Brasil, em alguns estados e em muitos municípios, a pesquisa da DF através do Teste do pezinho ainda não está disponível. Sendo assim, devem ser realizados hemogramas, contagem de reticulócitos e eletroforese de hemoglobina[6].

Os resultados referentes à cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal também demonstraram diferenças entre as unidades federativas. Em 2024, São Paulo apresentou cobertura de 90,55%, a Bahia de 94,26% e Minas Gerais de 97,70%, enquanto o Rio de Janeiro apresentou 75,53%. Em comparação com 2023, observou-se aumento da cobertura em São Paulo e Bahia, enquanto o Rio de Janeiro apresentou discreta redução. Esses dados demonstram que, apesar da elevada cobertura observada em algumas localidades, ainda existem diferenças entre os estados, indicando a necessidade de manutenção e fortalecimento das estratégias de triagem neonatal.

Além da cobertura do programa, é importante considerar o momento em que a coleta do Teste do pezinho é realizada. Os resultados demonstraram aumento, entre 2023 e 2024, do percentual de recém-nascidos submetidos ao teste até o quinto dia de vida em todos os estados analisados. Entretanto, os percentuais permaneceram distintos entre as unidades federativas, variando de 50,47% na Bahia a 89,00% em São Paulo em 2024. Essa diferença demonstra que a ampliação da cobertura do programa deve estar acompanhada da realização da coleta dentro do período recomendado, uma vez que o diagnóstico oportuno é fundamental para possibilitar o início precoce do acompanhamento dos recém-nascidos identificados.

Nesse sentido, a realização do Teste do pezinho em tempo oportuno representa um importante indicador da efetividade das ações de triagem neonatal. A existência de cobertura elevada do programa não necessariamente significa que todos os recém-nascidos estejam sendo submetidos à coleta no período considerado ideal. Dessa forma, os resultados encontrados reforçam a necessidade de estratégias que favoreçam não apenas a ampliação do acesso ao teste, mas também sua realização de maneira oportuna, especialmente em regiões que apresentam menores percentuais.

Quanto às técnicas diagnósticas, o Teste do pezinho representa uma importante ferramenta de triagem, enquanto métodos laboratoriais complementares, como a eletroforese de hemoglobina e a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), possibilitam maior

especificidade na identificação e diferenciação das variantes de hemoglobina. O hemograma automatizado também pode contribuir para a avaliação inicial, embora suas alterações sejam inespecíficas. Dessa forma, a utilização integrada de diferentes métodos laboratoriais permite aumentar a segurança do processo diagnóstico e favorecer a confirmação adequada dos casos suspeitos[3].

De maneira geral, os resultados deste estudo evidenciam a importância da triagem neonatal como estratégia de saúde pública para a identificação precoce da doença falciforme. As diferenças observadas entre os estados quanto à cobertura do PNTN e à realização do Teste do pezinho até o quinto dia de vida demonstram que, embora tenham ocorrido avanços, ainda existem desafios relacionados à garantia de acesso e à realização oportuna da triagem. O fortalecimento dessas ações pode contribuir para a identificação precoce dos casos e para o estabelecimento de acompanhamento adequado desde os primeiros meses de vida.

Conclusão

A partir dos resultados obtidos, foi possível observar que a doença falciforme apresenta distribuição heterogênea entre os estados brasileiros analisados, com diferenças quanto à ocorrência dos fenótipos e à cobertura das ações de triagem neonatal. Os dados demonstraram maior concentração de casos nos estados de São Paulo, Bahia, Minas Gerais e Rio de Janeiro, reforçando a importância da análise dos aspectos epidemiológicos da doença para o planejamento e direcionamento das ações de saúde.

Os resultados também evidenciaram a relevância do Programa Nacional de Triagem Neonatal para a identificação precoce da doença falciforme. Embora tenham sido observados avanços na cobertura do programa entre 2023 e 2024 em parte dos estados analisados, ainda permanecem diferenças regionais importantes. Além disso, a realização do Teste do pezinho até o quinto dia de vida apresentou percentuais inferiores à cobertura geral do programa em algumas localidades, demonstrando que a ampliação da cobertura deve estar associada à realização da coleta em tempo oportuno.

Nesse contexto, destaca-se que o diagnóstico precoce possibilita o encaminhamento adequado dos recém-nascidos identificados e favorece o início oportuno do acompanhamento e das medidas de prevenção de complicações relacionadas à doença falciforme. A utilização de métodos laboratoriais complementares, como a eletroforese de hemoglobina e a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), também se mostra importante para a caracterização das variantes de hemoglobina e confirmação diagnóstica.

Dessa forma, este estudo reforça a necessidade de fortalecer as políticas públicas voltadas à triagem neonatal, especialmente nas regiões que apresentam menores índices de cobertura e de realização oportuna do Teste do pezinho. A ampliação do acesso aos serviços, a qualificação das estratégias de diagnóstico e o acompanhamento adequado dos indivíduos identificados são medidas fundamentais para reduzir possíveis complicações e contribuir para uma assistência mais efetiva às pessoas com doença falciforme.

Por fim, ressalta-se a importância da continuidade de estudos epidemiológicos sobre a doença falciforme no Brasil, considerando as diferenças regionais, demográficas e relacionadas ao acesso aos serviços de saúde. A produção e atualização desses dados podem contribuir para o desenvolvimento de estratégias mais eficientes de prevenção, diagnóstico e acompanhamento, fortalecendo a atenção integral às pessoas com doença falciforme.

Referências

1. Hoffbrand AV, Moss PAH. Fundamentos em hematologia de Hoffbrand. 7. ed. Porto Alegre: Artmed; 2018. p. 86. E-book. ISBN: 9788582714515.

2. Zago MA, Falcão RP, Pasquini R. Tratado de hematologia. São Paulo: Atheneu; 2013. v. 120, p. 121.

3. Silva DVS, Ribeiro HF, Feio DCA, Antunes SR. Triagem e diagnóstico de hemoglobinas anormais: sinergia entre hemograma, eletroforese e HPLC no laboratório de análises clínicas. Hematol Transfus Cell Ther. 2025;47(Suppl 3):104253. doi:10.1016/j.htct.2025.104253.

4. Pinto AAC, Silva TM, Sobreira DSV, Sales TS. Diagnóstico tardio de hemoglobinopatia SC: um problema de saúde pública no Brasil. Hematol Transfus Cell Ther. 2024;46(Suppl 4). doi:10.1016/j.htct.2024.09.149.

5. Mendes IC, Pinheiro DS, Rebelo ACS, Carneiro LC, Jesuino RSA. Aspectos gerais da triagem neonatal no Brasil: uma revisão. Rev Med Minas Gerais. 2020;30. doi:10.5935/2238-3182.20200019.

6. Ferreira TN, Boni J, Cheibub ALZ, Gamas CMC, Ricci CM, Freitas GC, et al. Prevalência da doença falciforme no Brasil após a implementação do Programa de Triagem Neonatal Nacional. Hematol Transfus Cell Ther. 2024;46(Suppl 4). doi:10.1016/j.htct.2024.09.1139.

7. Brasil. Ministério da Saúde. Painel de indicadores da Triagem Neonatal [Internet]. Brasília, DF: Ministério da Saúde; [citado 2026 mar 12]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal/painel

8. Paz LO, Dias AT, Messias SHN, Martins JO, Muler ML, Kaliniczzenko A. A doença falciforme no Brasil: índices de natalidade e mortalidade entre 2018 e 2022. Hematol Transfus Cell Ther. 2024;46(Suppl 4). doi:10.1016/j.htct.2024.09.045.

9. Câmara dos Deputados. Requerimento de informação n. 3918/2025. Brasília, DF: Câmara dos Deputados; 2025. Disponível em: https://www.camara.leg.br/

10. Barros Carlos LM, Jesus JA, Novais TS, Araújo PIC, Alves Gomes AM, Silva MC. Incidência da doença falciforme no Brasil: desafios para a triagem e o diagnóstico precoce. Hematol Transfus Cell Ther. 2025;47(Suppl 3):104036. doi:10.1016/j.htct.2025.104036.

Endereço para correspondência:

Mayara Fossaluzza
Rua Iraci Gonçalves Ferreira, nº 50 - Jardim América
São José dos Campos - SP, CEP 12235-181
Brasil

E-mail: maluzza@outlook.com

Recebido em: 25/05/2026
Aceito em: 15/06/2026