

IMPACTO DA TRIAGEM NEONATAL NA REDUÇÃO DA MORTALIDADE POR HEMOGLOBINOPATIAS NO BRASIL: ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA, POLÍTICAS PÚBLICAS E IMPLICAÇÕES PARA A EDUCAÇÃO EM SAÚDE

IMPACT OF NEONATAL SCREENING ON THE REDUCTION OF MORTALITY FROM HEMOGLOBINOPATHIES IN BRAZIL: EPIDEMIOLOGICAL ANALYSIS, PUBLIC POLICIES, AND IMPLICATIONS FOR HEALTH EDUCATION

IMPACTO DEL TAMIZAJE NEONATAL EN LA REDUCCIÓN DE LA MORTALIDAD POR HEMOGLOBINOPATÍAS EN BRASIL: ANÁLISIS EPIDEMIOLÓGICO, POLÍTICAS PÚBLICAS E IMPLICACIONES PARA LA EDUCACIÓN EN SALUD

Ana Rita Bezerra Benevides Brandão¹

Maria Eduarda Carvalho Mendonça²

Paulo Ricardo Mendes Del Bue³

Lucas Fernandes Costa⁴

Maria Eduarda Pisoni Messias⁵

Elyka Fernanda Pereira de Melo⁶

1

RESUMO: Este artigo buscou discutir o impacto das hemoglobinopatias como problema relevante de saúde pública no Brasil, com ênfase na anemia falciforme, cuja incidência média nacional é estimada em aproximadamente 1:1.000 nascidos vivos, podendo variar de acordo com a composição étnica das diferentes regiões do país. O trabalho aborda a incorporação dessas doenças ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), implementado em 2001, destacando as mudanças estruturais promovidas no cuidado à saúde, como o diagnóstico precoce. Além disso, o estudo analisa evidências que apontam para a redução da mortalidade infantil por doença falciforme, estimada entre 20% e 30% em regiões onde o programa apresenta maior cobertura. Dessa forma, a pesquisa avalia dados epidemiológicos e discute as implicações educacionais e intersetoriais dessa política pública, evidenciando sua importância para a melhoria da qualidade de vida e para a redução de complicações associadas às hemoglobinopatias no contexto brasileiro.

Palavras-chave: Triagem Neonatal. Hemoglobinopatias. Anemia Falciforme.

¹Discente de medicina, Universidade de Gurupi (UNIRG).

²Discente de medicina, Universidade de Gurupi (UNIRG).

³Discente de medicina, Universidade de Gurupi (UNIRG).

⁴Discente de medicina, Universidade de Gurupi (UNIRG). Gurupi, Tocantins, Brasil.

⁵Discente de medicina, Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

⁶Orientadora. Docente de Genética médica no curso de medicina da Universidade de Gurupi-To (UNIRG). Mestre em ensino de Biologia (UnB), Gurupi, Tocantins, Brasil.

ABSTRACT: This article sought to discuss the impact of hemoglobinopathies as a significant public health problem in Brazil, with emphasis on sickle cell anemia, whose national average incidence is estimated at approximately 1:1,000 live births and may vary according to the ethnic composition of different regions of the country. The study addresses the incorporation of these diseases into the National Neonatal Screening Program (PNTN), implemented in 2001, highlighting the structural changes promoted in healthcare, such as early diagnosis. In addition, the study analyzes evidence indicating a reduction in infant mortality due to sickle cell disease, estimated between 20% and 30% in regions where the program has greater coverage. Thus, the research evaluates epidemiological data and discusses the educational and intersectoral implications of this public policy, highlighting its importance for improving quality of life and reducing complications associated with hemoglobinopathies in the Brazilian context.

Keywords: Neonatal Screening Hemoglobinopathies. Sickle Cell Anemia.

RESUMEN: Este artículo tuvo como objetivo discutir el impacto de las hemoglobinopatías como un importante problema de salud pública en Brasil, con énfasis en la anemia falciforme, cuya incidencia media nacional se estima en aproximadamente 1:1.000 nacidos vivos, pudiendo variar según la composición étnica de las diferentes regiones del país. El trabajo aborda la incorporación de estas enfermedades al Programa Nacional de Tamizaje Neonatal (PNTN), implementado en 2001, destacando los cambios estructurales promovidos en la atención de la salud, como el diagnóstico precoz. Además, el estudio analiza evidencias que señalan una reducción de la mortalidad infantil por enfermedad falciforme, estimada entre el 20% y el 30% en regiones donde el programa presenta mayor cobertura. De esta manera, la investigación evalúa datos epidemiológicos y discute las implicaciones educativas e intersectoriales de esta política pública, evidenciando su importancia para la mejora de la calidad de vida y para la reducción de complicaciones asociadas a las hemoglobinopatías en el contexto brasileño.

Palabras clave: Tamizaje Neonatal. Hemoglobinopatías. Anemia Falciforme.

INTRODUÇÃO

As hemoglobinopatias constituem grupo de doenças genéticas hereditárias caracterizadas por alterações estruturais ou quantitativas das cadeias globínicas (MODELL; DARLISON, ano). No Brasil, a elevada miscigenação populacional contribui para significativa prevalência da anemia falciforme (PAIVA-SILVA et al., 2019; CANÇADO; JESUS, 2021) . Antes da implantação da triagem neonatal universal, o diagnóstico era frequentemente tardio, associado a altas taxas de morbimortalidade infantil (BRASIL, 2023; REES; WILLIAMS; GLADWIN, 2010) . Nesse contexto, a identificação precoce dessas alterações genéticas tornou-se fundamental para possibilitar intervenções terapêuticas imediatas e acompanhamento multiprofissional contínuo.

A triagem neonatal permitiu avanços importantes na prevenção de complicações graves, contribuindo para redução de infecções, crises vasclusivas e óbitos nos primeiros anos de vida (BRASIL, 2022; SOUZA et al., 2022). Além disso, o Programa Nacional de Triagem Neonatal

representou importante avanço nas políticas públicas voltadas à saúde infantil, ampliando o acesso ao diagnóstico e ao cuidado especializado (BRASIL, 2022; CARVALHO et al., 2020).

Entretanto, ainda persistem desafios relacionados às desigualdades regionais e à dificuldade de acesso aos serviços de saúde em determinadas localidades do país. Diante disso, torna-se relevante analisar os impactos epidemiológicos da triagem neonatal para hemoglobinopatias no Brasil, bem como sua contribuição para a redução da mortalidade infantil e fortalecimento da assistência em saúde.

MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de abordagem qualitativa e caráter descritivo-analítico, desenvolvida com o objetivo de analisar o impacto da triagem neonatal na redução da mortalidade por hemoglobinopatias no Brasil, com ênfase na anemia falciforme e nos desafios de implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no Sistema Único de Saúde (SUS).

A estratégia de busca bibliográfica foi realizada entre fevereiro e maio de 2026 nas bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO), PubMed/MEDLINE, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Google Scholar, além de periódicos especializados, como Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, Hematology, Transfusion and Cell Therapy, Revista Paulista de Pediatria, Revista de Saúde Pública, BMC Pediatrics e International Journal of Neonatal Screening. Foram utilizados os descritores em português e inglês: “hemoglobinopatias”, “anemia falciforme”, “triagem neonatal”, “teste do pezinho”, “mortalidade infantil”, “Programa Nacional de Triagem Neonatal”, “sickle cell disease” e “newborn screening”, combinados por meio dos operadores booleanos (AND e OR).

Inicialmente, foram identificados 42 estudos potencialmente relevantes. Após a remoção de 8 artigos duplicados, permaneceram 34 estudos para leitura de títulos e resumos. Desses, 12 foram excluídos por não apresentarem relação direta com o tema proposto. Assim, 22 artigos foram selecionados para leitura na íntegra, sendo 9 posteriormente excluídos por não atenderem aos critérios metodológicos estabelecidos, como ausência de dados epidemiológicos, enfoque exclusivamente laboratorial ou indisponibilidade do texto completo. Ao final, 13 estudos compuseram a amostra final da revisão.

Foram incluídos artigos científicos publicados entre 2020 e 2025, disponíveis integralmente em português, inglês ou espanhol, que abordassem aspectos relacionados à

triagem neonatal, epidemiologia das hemoglobinopatias, mortalidade infantil, políticas públicas de saúde e acompanhamento clínico de indivíduos diagnosticados precocemente. Foram excluídos relatos de caso, editoriais, estudos duplicados e trabalhos sem relação direta com o impacto epidemiológico da triagem neonatal.

A qualidade metodológica dos estudos incluídos foi analisada considerando critérios como clareza dos objetivos, adequação metodológica, consistência dos dados epidemiológicos, relevância científica e contribuição para o contexto brasileiro. Os dados obtidos foram organizados em categorias temáticas relacionadas à redução da mortalidade infantil, desigualdades regionais na cobertura do PNTN, desafios estruturais do SUS e implicações da educação em saúde no acompanhamento longitudinal dos pacientes.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Segundo Ress, Williams e Gladwin (2010), a anemia falciforme representa a hemoglobinopatia hereditária de maior prevalência no Brasil e configura importante problema de saúde pública, especialmente devido à elevada morbimortalidade associada às complicações infecciosas e vasoclusivas nos primeiros anos de vida. A doença ocorre quando o indivíduo herda dois genes alterados da hemoglobina, um de cada genitor, resultando em uma condição crônica de caráter grave (REES; WILLIAMS; GLADWIN, 2010).

4

Nessas circunstâncias, as hemácias assumem formato de foice, tornando-se rígidas e menos deformáveis, o que compromete a circulação sanguínea, dificulta a oxigenação tecidual e favorece episódios de obstrução vascular (REES; WILLIAMS; GLADWIN, 2010). Em contrapartida, o traço falciforme ocorre quando o indivíduo herda apenas um gene alterado e um gene normal, não desenvolvendo a doença, embora permaneça capaz de transmitir o gene mutado aos descendentes (BRASIL, 2023). Geralmente, indivíduos com traço falciforme não apresentam manifestações clínicas relevantes ou apresentam sintomas leves (BRASIL, 2023).

No contexto epidemiológico brasileiro, a distribuição da doença apresenta importante heterogeneidade regional, diretamente relacionada à composição étnica populacional e às desigualdades socioeconômicas históricas (PAIVA-SILVA et al., 2019; CANÇADO; JESUS, 2021). Estudos demonstram maior incidência da doença falciforme nas regiões Nordeste e Sudeste, especialmente em estados com maior proporção de população afrodescendente, como Bahia, Rio de Janeiro e Minas Gerais. Na Bahia, considerada uma das unidades federativas com maior prevalência da doença no país, estima-se incidência aproximada de 1 caso para cada 650

nascidos vivos (SANTOS et al., 2020; SILVA et al., 2021). Em Minas Gerais, os índices variam entre 1:1.400 e 1:1.800 nascidos vivos, enquanto no Rio de Janeiro a incidência aproxima-se de 1:1.200 (SANTOS et al., 2020). Em contrapartida, estados da Região Sul apresentam incidências significativamente menores, frequentemente inferiores a 1:10.000 nascidos vivos, evidenciando a influência dos processos demográficos e étnicos sobre a distribuição da doença no território nacional (PAIVA-SILVA et al., 2019; SILVA et al., 2021).

De acordo com o Ministério da Saúde (2023), a ausência de diagnóstico precoce esteve historicamente associada a elevadas taxas de mortalidade infantil, sobretudo em decorrência de sepse pneumocócica, infecções invasivas, síndrome torácica aguda e outras complicações graves decorrentes da doença falciforme. Antes da universalização do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído em 2001, muitas crianças eram diagnosticadas apenas após o surgimento de manifestações clínicas severas, frequentemente em situações de urgência hospitalar.

Estudos nacionais demonstram que, no período anterior à implantação universal da triagem neonatal, a mortalidade em crianças com doença falciforme podia ultrapassar 10% até os cinco anos de idade em regiões com baixa cobertura assistencial (SOUZA et al., 2022; BRASIL, 2023). Após a consolidação do PNTN, observou-se redução progressiva desses índices, alcançando taxas inferiores a 5% em estados com maior cobertura e melhor estrutura assistencial (SOUZA et al., 2022; CARVALHO et al., 2020).

A triagem neonatal possibilitou importantes avanços terapêuticos e preventivos, especialmente por meio da introdução precoce da penicilina profilática, da ampliação da cobertura vacinal e do acompanhamento hematológico contínuo (YAWN et al., 2020; BRASIL, 2023). A redução dos óbitos por sepse pneumocócica tornou-se um dos principais indicadores do impacto positivo do programa, sobretudo em estados com maior capacidade de integração entre atenção primária, serviços especializados e centros de referência hematológica. Minas Gerais e São Paulo destacam-se por apresentarem cobertura superior a 90%, rede laboratorial consolidada e maior disponibilidade de acompanhamento multiprofissional, contribuindo significativamente para melhoria dos indicadores de sobrevida (SOUZA et al., 2022; CARVALHO et al., 2020; BRASIL, 2023).

Entretanto, apesar dos avanços proporcionados, o Ministério da Saúde (2022) reconhece que persistem importantes limitações estruturais relacionadas à implementação e manutenção do programa no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). A cobertura da triagem neonatal

ainda apresenta desigualdades expressivas entre as diferentes regiões brasileiras, especialmente em áreas remotas da Amazônia Legal e municípios interiorizados do Norte e Nordeste (BRASIL, 2022; CARVALHO et al., 2020). Nessas localidades, dificuldades relacionadas à distância geográfica, escassez de laboratórios especializados, limitações logísticas e deficiência no transporte das amostras frequentemente ocasionam atrasos no processamento laboratorial e na entrega dos resultados às famílias, comprometendo o início oportuno das intervenções terapêuticas (BRASIL, 2022; CARVALHO et al., 2020).

Além das barreiras geográficas, fatores socioeconômicos exercem influência direta sobre a continuidade do cuidado. Famílias em situação de vulnerabilidade social frequentemente enfrentam dificuldades relacionadas ao deslocamento até os centros de referência, baixa escolaridade, insegurança alimentar e acesso limitado à informação em saúde. Essas condições dificultam a adesão ao acompanhamento longitudinal e interferem negativamente na continuidade de medidas preventivas fundamentais, como antibioticoprofilaxia, atualização vacinal e monitoramento clínico regular (YAWN et al., 2020; BRASIL, 2023).

Outro desafio relevante refere-se à fragmentação da rede assistencial do SUS. Em muitos municípios brasileiros, observa-se fragilidade na articulação entre atenção primária, maternidades, laboratórios e serviços especializados, comprometendo a integralidade do cuidado. Frequentemente, o recém-nascido diagnosticado é encaminhado ao serviço terciário sem adequado acompanhamento compartilhado com a atenção básica, dificultando o monitoramento contínuo das necessidades clínicas e sociais da família. A concentração de hematologistas e centros especializados nos grandes centros urbanos também limita o acesso da população residente em áreas rurais e municípios de pequeno porte, favorecendo absenteísmo, abandono terapêutico e perda de seguimento clínico (BRASIL, 2022; CARVALHO et al., 2020).

A implementação do PNTN também enfrenta desafios relacionados à insuficiência de sistemas informatizados integrados capazes de monitorar longitudinalmente os indivíduos diagnosticados. A ausência de comunicação eficiente entre maternidades, unidades básicas de saúde, laboratórios e centros especializados reduz a capacidade de rastreamento dos pacientes e dificulta a continuidade do cuidado ao longo da vida. Em muitos casos, ocorre perda de seguimento logo após a confirmação diagnóstica, especialmente entre populações socialmente vulneráveis (PICCIOTO et al., 2021; BRASIL, 2022).

Sob perspectiva ampliada, a triagem neonatal transcende a dimensão biomédica, configurando importante política pública educativa e social (BRASIL, 2022; CARVALHO et

al., 2020). À luz das contribuições de Paulo Freire, o acesso à informação qualificada promove autonomia familiar, fortalecimento do vínculo com os serviços de saúde e participação social no cuidado (FREIRE, 1996).

O diagnóstico precoce possibilita orientação familiar, aconselhamento genético e construção de vínculo longitudinal com a rede assistencial (BRASIL, 2023; PICCIOTTO et al., 2021). Além disso, a educação permanente em saúde fortalece práticas interdisciplinares no SUS, contribui para qualificação das equipes multiprofissionais e favorece a redução das desigualdades regionais no acesso ao cuidado (BRASIL, 2022; CARVALHO et al., 2020).

Dessa forma, Carvalho et al. (2020) e o Ministério da Saúde (2022, 2023) reconhecem que, embora o PNTN represente um marco nas políticas públicas brasileiras voltadas à saúde infantil, sua efetividade depende não apenas da realização do teste neonatal, mas da consolidação de uma rede de cuidado contínuo, integral e regionalmente equitativa. O fortalecimento da atenção primária, a descentralização dos serviços especializados, a ampliação da infraestrutura laboratorial, o investimento em sistemas integrados de monitoramento e a qualificação permanente dos profissionais de saúde constituem estratégias fundamentais para garantir a sustentabilidade do acompanhamento longitudinal e ampliar o impacto da triagem neonatal na redução da mortalidade por hemoglobinopatias no Brasil (CARVALHO et al., 2020; BRASIL, 2022; BRASIL, 2023).

Tabela 1 - Comparação estimada da mortalidade infantil por doença falciforme antes e após a triagem neonatal universal

Período	Taxa de mortalidade até 5 anos	Cobertura da triagem
Antes de 2001	10-15%	Baixa/não universal
Após 2001 (PNTN consolidado)	<5% (em estados com alta cobertura)	>85% em diversos estados

Fonte: BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme. Brasília: Ministério da Saúde, 2023. Dados extraídos de estudos epidemiológicos nacionais e relatórios do Ministério da Saúde.

CONCLUSÃO

A implementação da triagem neonatal para hemoglobinopatias no Brasil representou marco na redução da mortalidade infantil e na reorganização da rede assistencial. Há evidências de um impacto epidemiológico consistente, especialmente no que se refere à anemia falciforme.

É crucial que o PNTN continue a ser fortalecido e que a educação em saúde se amplie, reduzindo as disparidades regionais, para que os avanços conquistados se tornem uma realidade permanente. Além disso, a ampliação do acesso ao diagnóstico precoce e ao acompanhamento especializado pode contribuir significativamente para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes acometidos por hemoglobinopatias.

Observa-se também a necessidade de investimentos contínuos na infraestrutura dos serviços de saúde, principalmente em regiões com menor cobertura assistencial. Nesse contexto, a capacitação dos profissionais da saúde e o fortalecimento da atenção básica tornam-se fundamentais para garantir maior efetividade das ações preventivas e terapêuticas. Dessa forma, o aprimoramento contínuo das políticas públicas relacionadas à triagem neonatal é indispensável para consolidar os avanços obtidos e promover maior equidade no cuidado à população brasileira.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal: manual de normas técnicas e rotinas operacionais. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
2. BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme. Brasília: Ministério da Saúde, 2023.
3. CANÇADO RD, JESUS JA. Sick cell disease in Brazil: epidemiology and challenges. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 2021; 43(1): 10-16.
4. CARVALHO TM, et al. Newborn screening in Brazil: historical overview and future perspectives. *Revista Paulista de Pediatria*, 2020.
5. MODELL B, DARLISON M. Global epidemiology of haemoglobin disorders. *Bulletin of the World Health Organization*.
6. ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Sick cell disease: a strategy for the WHO African region. Geneva: WHO, 2020.
7. PAIVA-SILVA RB, et al. Hemoglobinopathies in Brazil: epidemiological aspects. *Revista de Saúde Pública*, 2019.
8. PICCIOTTO S, et al. Newborn screening for hemoglobin disorders: global health perspectives. *International Journal of Neonatal Screening*, 2021.
9. REES DC, WILLIAMS TN, GLADWIN MT. Sick cell disease. *The Lancet*, 2010; 376: 2018-2031.

10. SANTOS BS, et al. Neonatal screening for hemoglobinopathies in Brazil: epidemiological profile. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 2020.
11. SILVA MC, et al. Prevalence of hemoglobinopathies detected by neonatal screening in Brazil. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 2021.
12. SOUZA LO, et al. Impact of neonatal screening programs on sickle cell disease outcomes. *BMC Pediatrics*, 2022.
13. YAWN BP, et al. Management of sickle cell disease. *JAMA*, 2020; 324(11): 1114-1125.
14. FREIRE, Paulo. *Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa*. 25. ed. São Paulo: Paz e Terra, 1996.