



B1

ISSN: 2595-1661

ARTIGO DE REVISÃO

Listas de conteúdos disponíveis em [Portal de Periódicos CAPES](https://portaldeperiodicos.capes.gov.br)

Revista JRG de Estudos Acadêmicos

Página da revista:

<https://revistajrg.com/index.php/jrg>

ISSN: 2595-1661

Revista JRG de
Estudos Acadêmicos

Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura

Sickle cell anemia, early diagnosis and genetic counseling in sickle cell disease: a literature review

DOI: 10.55892/jrg.v7i14.1181

ARK: 57118/JRG.v7i14.1181

Recebido: 05/05/2024 | Aceito: 26/06/2024 | Publicado *on-line*: 02/07/2024

Priscila Neves Costa¹

<https://orcid.org/0009-0008-4434-1575>

<http://lattes.cnpq.br/4047441636722185>

Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia, PA, Brasil

E-mail: priscilaneves_15@hotmail.com

Jucicleide do Socorro Sales Santos²

<https://orcid.org/0009-0006-0437-4781>

<http://lattes.cnpq.br/6472448071523823>

Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia, PA, Brasil

E-mail: jucicleidesales192@gmail.com

Maria de Nazaré Dias Bello³

<https://orcid.org/0000-0001-8036-6819>

<http://lattes.cnpq.br/8402591017516405>

Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia, PA, Brasil

E-mail: ndiasbello@hotmail.com

Paulo de Oliveira Paes de Lira Neto⁴

<https://orcid.org/0009-0000-9424-4011>

<http://lattes.cnpq.br/6564021367944436>

Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia, PA, Brasil

E-mail: paulolira109@gmail.com

Allan Carlos da Silva Tiago⁵

<https://orcid.org/0000-0002-0041-4161>

<http://lattes.cnpq.br/0949127061898312>

Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia, PA, Brasil

E-mail: allan.silva@faculadefam.edu.br



Resumo

A anemia falciforme (AF) é uma das doenças genéticas e hereditárias mais comuns mundialmente, que afeta a qualidade de vida dos doentes, principalmente diante de um diagnóstico tardio e/ou falta de aconselhamento genético. Esta revisão de literatura reporta as consequências da AF na vida dos pacientes e a importância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético. Para tanto, foi realizada uma busca ativa por artigos científicos, publicados em português e inglês, nos bancos de

¹ Graduada em Farmácia pela Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia.

² Graduada em Farmácia pela Faculdade de Educação e Tecnologia da Amazonia.

³ Graduada em Educação Física pela Fundação Educacional do Estado do Pará; Mestrado em Ciência da Motricidade Humana; Doutorado em Ciências do Desporto.

⁴ Bacharel em Ciências Farmacêuticas pela Universidade Federal do Pará, Especialista em Farmácia Clínica com ênfase em prescrição farmacêutica, Mestre em Biologia de Agentes Infecciosos e Parasitários.

⁵ Bacharel em Ciências Farmacêuticas, Especialização em Residência Multiprofissional em Hemoterapia e Hematologia, Farmácia Hospitalar e Cuidados Oncológicos e Gestão da Farmácia Clínica nos Serviços de Saúde. E Mestrado em Ciências Farmacêuticas.

dados PubMed e Scielo, considerando o período de 2020 a 2024, utilizando palavras-chave específicas. Foram recuperados 26 artigos científicos, dos quais foram extraídas informações importantes, conforme o cerne dessa pesquisa. Os resultados indicaram que, em sua maioria, os trabalhos relataram ou descreveram casos clínicos, ressaltando manifestações raras e/ou comuns decorrentes da AF, sendo as crises álgicas as mais recorrentes nesses pacientes. O diagnóstico precoce permite que o doente melhore sua qualidade de vida, minimizando os sintomas, evitando complicações e entendendo as características da doença falciforme. Os programas de triagem e de aconselhamento genético geram resultados positivos no sentido de orientar as pessoas sobre doenças e traços falciformes e auxiliar na tomada de decisão reprodutiva. Porém, a literatura ainda evidencia que existe negligência em relação ao devido aconselhamento dos doentes, resultando em falta de informação. Portanto, esta revisão mostra o quadro clínico da AF e reforça a importância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético, já que se trata de uma doença genética e hereditária.

Palavras-chave: Aconselhamento genético. Doença falciforme. Diagnóstico prematuro. Quadro clínico.

Abstract

Sickle cell anemia (SCA) is one of the most common genetic and hereditary diseases worldwide, which affects the quality of life of patients, especially in the face of late diagnosis and/or lack of genetic counseling. This literature review reports on the consequences of SCA on patients' lives and the importance of early diagnosis and genetic counseling. To this end, an active search was carried out for scientific articles published in Portuguese and English, in the PubMed and Scielo databases, considering the period from 2020 to 2024, using specific keywords. Twenty-six scientific articles were retrieved from which important information was extracted, in line with the core of this research. The results indicated that most of the articles reported or described clinical cases, highlighting rare and/or common manifestations resulting from SCA, with pain crises being the most recurrent in these patients. Early diagnosis allows patients to improve their quality of life by minimizing symptoms, avoiding complications, and learning about the characteristics of sickle cell disease. Screening and genetic counseling programs generate positive results in terms of educating people about sickle cell disease and its characteristics, helping them to make reproductive decisions. However, the literature still shows that there is negligence when it comes to proper counseling of patients, resulting in a lack of information. Therefore, this review shows the clinical picture of SCA and reinforces the importance of early diagnosis and genetic counseling, since it is a genetic and hereditary disease.

Keywords: Genetic counseling. Sickle cell disease. Premature diagnosis. Clinical condition.

1. Introdução

As doenças falciformes pertencem ao grupo das doenças genéticas e hereditárias, sendo caracterizadas por uma mutação no gene que produz a hemoglobina (HbA), originando a mutação da hemoglobina S (HbS), que é de herança recessiva, porém, existem outras hemoglobinas mutantes, como C, D e E, que em par com a S formam o grupo de doença falciforme (BRASIL, 2024). Dentre essas doenças hematológicas herdadas, a anemia falciforme é a mais comum em todo o mundo,

atingindo expressiva parcela da população dos mais diferentes países (Galiza Neto; Pitombeira, 2002). Ademais, a anemia falciforme (AF) é a de maior manifestação clínica, sendo determinada pela presença da hemoglobina S em homozigose (SS), isto é, o indivíduo recebe de cada um gene para hemoglobina S (HbS) de cada um de seus genitores, e, principalmente, é caracterizada por hemácias alongadas e em forma de foice (GALIZA NETO; PITOMBEIRA, 2002; BRASIL, 2015).

No Brasil, a anemia falciforme é uma das doenças hereditárias monogênicas mais comuns, ocorrendo, predominantemente, entre os indivíduos afrodescendentes; e a distribuição do gene S no país é bastante heterogênea, dependendo de composição negroide ou caucasoide da população brasileira, cuja prevalência de heterozigotos para a HbS é maior nas regiões Norte e Nordeste do país (6% a 10%), enquanto nas regiões Sul e Sudeste a prevalência é menor (2% a 3%) (CANÇADO E JESUS, 2007; GUIMARÃES E COELHO, 2010). No país, estima-se que nasçam cerca de 3 mil crianças com doença falciforme por ano, incluindo a de maior incidência, que é a anemia falciforme, tendo uma incidência de 1 por mil neonatos com doença falciforme, mas, em contrapartida, a proporção de traço falcêmico é muito menor, de 1 por 35 (MOTA et al., 2022).

De modo geral, as principais complicações da referida doença falciforme são decorrentes das alterações morfofisiológicas dos eritrócitos após sua falcização, como: as crises álgicas, pneumonias, úlceras de pernas, esplenomegalia, acidente vascular cerebral (AVC), síndrome torácica aguda, priapismo, alterações ósseas e coleditiase (GUARDA et al., 2020). Ademais, as pessoas acometidas pela anemia falciforme vivenciam a dor total, com somatória das dores física, social, psicológica e espiritual, e somada à experiência racial, que influencia nesse processo de adoecimento e tratamento, além de que cada episódio de dor suscita sentimentos de medo, proximidade da morte, revolta, impotência, insegurança e desconfiança (CARVALHO et al., 2021).

Devido a estas complicações, as pessoas com anemia falciforme vivem com limitações provocadas pelo processo de adoecimento desde os meses iniciais de suas vidas, influenciando direta e indiretamente o seu cotidiano (Cordeiro; Ferreira; Santos, 2014). As crises de dores dificultam a conquista e manutenção do emprego, visto que a fadiga, cansaço e indisposição são concebidos pelos patrões e colegas de trabalho como má vontade e irresponsabilidade (OLA, YATES E DYSON, 2016; BLAKE et al., 2018). Existe ainda a discriminação racial, que interfere na vida social e no acesso aos serviços de saúde, tratamento, cuidado e qualidade de vida dos enfermos (CORDEIRO, FERREIRA E SANTOS, 2015). Além disso, a anemia falciforme também repercute negativamente na rotina dos familiares/cuidadores em relação às interações sociais, relações conjugais e familiares, problemas psicológicos, como depressão (Weis et al., 2013; CAPRINI E MOTA, 2021).

Diante dessas consequências negativas, o diagnóstico precoce é de fundamental importância, aliado à atuação de uma equipe médica multiprofissional e à participação familiar (KANTER E JORDAN, 2015). Deste modo, a compreensão precoce da natureza patológica da doença, assim como de fontes, tipos, complicações, base fisiopatológica e gravidade clínica dos sintomas entre psicólogos clínicos, conselheiros genéticos e psicoterapeutas, médicos, pode orientar na prestação de cuidados holísticos para lidar e reduzir a dor dos doentes, além de permitir o aconselhamento baseado em risco para famílias e indivíduos (ILESANMI, 2010). Neste sentido, o aconselhamento genético é importante para orientar os pacientes com traço falciforme sobre a tomada de decisões em relação à reprodutividade e auxiliar na compreensão de outros aspectos da doença, como

sofrimento holístico, tratamento, prognóstico, entre outros (GUIMARÃES E COELHO, 2010).

Pelo exposto, o presente estudo teve como objetivo realizar uma revisão de literatura sobre as consequências da AF que afetam a saúde dos doentes, assim como a importância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético para este grupo de pessoas com a doença ou com traços falciformes.

2. Metodologia

Esta pesquisa possui uma natureza qualitativa, de caráter bibliográfico, exploratório e descritivo, sobre as características da anemia falciforme em relação aos sintomas ou complicações para os doentes, assim como dados sobre o diagnóstico precoce e aconselhamento genético em relação a essa doença.

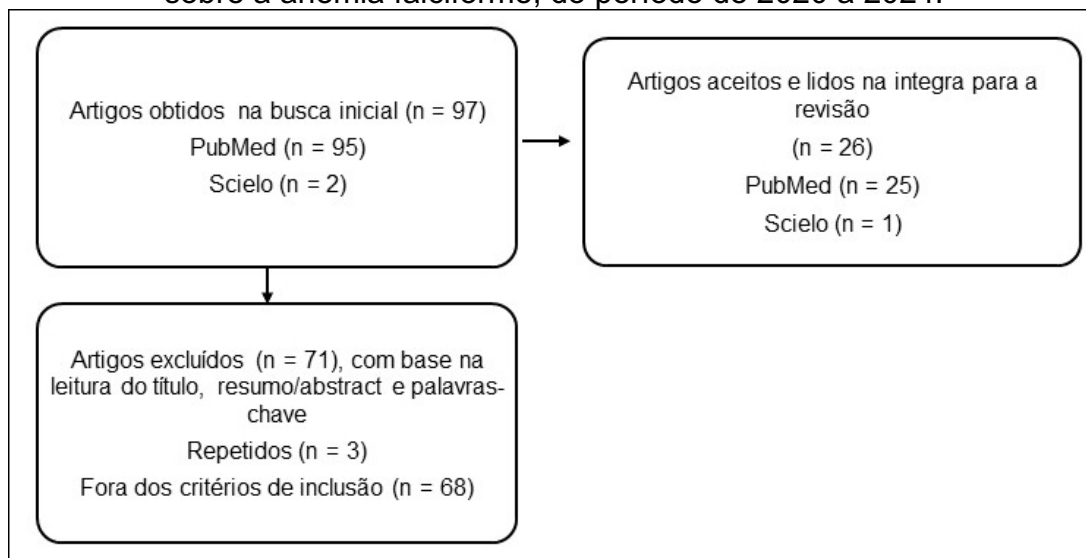
Destarte, foi realizada uma revisão por meio da busca ativa de artigos científicos publicados, em português e inglês, em revistas científicas indexadas nos bancos de dados “PubMed” e “*Scientific Electronic Library Online*” (Scielo), considerando o período de 2020 a 2024. Para isso, foram utilizadas palavras-chave associadas: “anemia falciforme” e/ou “aconselhamento” e/ou “diagnóstico precoce” para artigos em língua portuguesa, e “*sickle cell anemia*” and/or “*genetic counseling*” and/or “*early diagnosis*”, para os trabalhos em língua inglesa.

Os fatores de inclusão dos trabalhos que compuseram o *corpus* do manuscrito foram: artigos oriundos de pesquisas realizadas com seres humanos portadores de traços falciformes e/ou por meio da análise de prontuários médicos, além de serem manuscritos publicados em língua portuguesa e inglesa, em periódicos qualificados e com avaliação por pares. Já os fatores de exclusão foram: artigos de revisão de literatura, trabalhos de outra natureza, tais como: trabalho de conclusão de curso, dissertação, tese e que evadissem da temática e dos demais critérios inclusivos.

Neste contexto, deve-se considerar que foram levantados somente artigos científicos para esta revisão, pelo fato de estes já terem passado por um processo de avaliação, antes de serem publicados, aumentando o seu rigor científico. Ressalta-se ainda que a literatura cinzenta – a que não é controlada por editores científicos ou comerciais -, como: relatórios governamentais, teses, dissertações, trabalhos em anais de congressos, possui o intuito de informar, mas não pode ser concebida como um conteúdo científico no sentido estrito, visto que não foi submetido a um processo tradicional de publicação e pela etapa de revisão por pares (PEREIRA; GALVÃO, 2014; COSTA JÚNIOR, 2023).

Nessas condições, inicialmente, foi obtido um total de 97 artigos no período de interesse, sendo 95 na PubMed e dois na Scielo. Destes, os artigos foram sistematicamente analisados, com base na leitura dos títulos, resumo/abstract e palavras-chave, resultando em 26 artigos a serem utilizados nesta revisão, pois foram excluídos os trabalhos repetitivos e os que não contemplavam os critérios de inclusão (Figura 1).

Figura 1 – Fluxograma das etapas de seleção dos artigos para a revisão de literatura sobre a anemia falciforme, do período de 2020 a 2024.



Fonte: Autores (2024).

Posteriormente, os trabalhos foram lidos na íntegra, a fim de extrair informações pertinentes, como: autoria, título do artigo, objetivo do estudo, método do estudo, desfecho do estudo, sintomas/complicações/comorbidades associadas à anemia falciforme. Tais informações foram dispostas em forma de quadro, além de o item “sintomas/complicações/comorbidades” ser representado em forma de nuvem de palavras, utilizando o *Software PowerPoint*.

3. Resultados e Discussão

Por meio da busca ativa nas bases de dados utilizadas, foi possível selecionar o total de 26 artigos científicos, de modo que foi realizada uma leitura minuciosa baseando no cerne da pesquisa. O Quadro 1 mostra, resumidamente, as características gerais dos artigos selecionados que foram incluídos nessa revisão. Frisa-se ainda que a maioria dos artigos recuperados foi publicada em língua inglesa e somente um em língua portuguesa.

Neste contexto, torna-se importante frisar que grande parte dos trabalhos visou relatar ou descrever casos clínicos, como o de Karimi (2020) em relação às consequências da hipertensão arterial pulmonar não detectada em uma mulher grávida com AF (Quadro 1). Outros trabalhos de destaque buscaram analisar características sociodemográficas, clínicas e epidemiológicas, e a mortalidade em pacientes com AF (Aldossary et al., 2022; Pompeo et al., 2022). Destacam-se ainda os artigos que avaliaram os impactos das triagens neonatal e pré-marital sobre os bebês e adultos com traços falciformes, permitindo o entendimento precoce sobre a doença e os comportamentos reprodutivos (AL ZEEDI E AL ABRI, 2021; THAKER et al., 2022).

Quadro 1 – Resumo dos artigos relacionados às pesquisas sobre as doenças falciformes, durante o período de 2020 a 2024.

Nº	Autor	Título	Objetivo do estudo	Método do estudo	Desfecho do estudo	Sintomas/complicações/comorbidades associadas à AF
01	Karimi (2020)	Neglected pulmonary arterial hypertension in sickle cell anemia during prenatal care	Relatar as consequências da hipertensão arterial pulmonar não detectada em uma mulher grávida com AF.	Relato clínico de uma gestante com AF, que apresentava hipertensão arterial pulmonar, mas não foi diagnosticada como tal.	Este relato descreve a hipertensão arterial pulmonar não detectada em uma gestante com AF, o que evidencia a necessidade de exame pré-natal cuidadoso, para que houvesse os devidos cuidados pré-natais e para evitar a sua morte por meio de um aborto legal.	Hipertensão arterial pulmonar, dispneia e anemia grave.
02	Kamal et al. (2021)	Influence of nutrition on disease severity and health-related quality of life in adults with sickle cell disease: a prospective study	Relatar o impacto da nutrição no desfecho da doença falciforme e na qualidade de vida relacionada à saúde em pacientes adultos.	Estudo longitudinal onde foi acompanhado o total de 62 adultos com doença falciforme, com avaliação de histórico médico e dietético, exame físico e medidas antropométricas, ingestão proteico-energética, medição dos níveis de micronutrientes, estimativa do escore de gravidade da doença falciforme e determinação da qualidade de vida.	Os pacientes avaliados apresentam macro e microdesnutrição multifatorial, que estão associadas a doenças graves, aumento de internações hospitalares e menor qualidade de vida. Integrar o diagnóstico e a correção de deficiências de macro e micronutrientes no manejo padrão da doença falciforme é fundamental para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida do paciente.	Crises álgicas, colecistite aguda, síndrome torácica aguda, pneumonia, priapismo, complicações renais, cardiomiopatia, infecções, fibrose.
03	Al Zeedi e Al Abri (2021)	Attitudes and impact among people with abnormal premarital screening test results in Muscat governorate's primary healthcare centers in 2018	Estudar a atitude de indivíduos com resultados anormais de triagem pré-marital e o impacto desses resultados.	Este estudo transversal foi realizado em todos os centros de saúde primários na província de Mascate, em 2018, para analisar resultados anormais de testes de triagem pré-marital, que incluem doença falciforme, talassemia e deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD). Os dados foram coletados por meio de questionários telefônicos.	Existe uma atitude relativamente favorável em relação ao programa de triagem e aconselhamento pré-marital. A maioria dos informantes concordou em torná-lo um procedimento obrigatório antes do casamento. Uma das razões significativas relatadas para a continuação do casamento é fazer o teste durante o período de noivado. O aconselhamento genético adicional antes e depois dos testes de triagem pré-marital é essencial para o sucesso do programa.	-
04	Menka et al. (2021)	Analyzing effects of sickle cell disease on morphometric and cranial growth in indian population	Realizar a análise morfométrica em pacientes com doença falciforme.	Estudo clínico realizado com 75 indivíduos detectados com AF com idade compreendida entre 8 e 16,5 anos.	A maioria dos indivíduos apresentava mandíbula retraída e padrão de crescimento vertical. Poucos indivíduos exibiram protrusão maxilar. Essas anormalidades sugerem a necessidade de diagnóstico precoce e tratamento adequado da má oclusão dentária	Manifestações orais, alta incidência de cárie devido à alteração na formação e calcificação do esmalte e da dentina, e alterações na estrutura craniofacial,

					nessa população, para proporcionar melhor qualidade de vida a esses indivíduos.	causando anormalidades ósseas.
05	Budha thoki et al. (2021)	Bone marrow necrosis and fat embolism syndrome: a near-fatal complication in previously undiagnosed sickle beta+thalassemia	Apresentar o caso de um paciente homem italo-americano de 37 anos, que, inicialmente, desenvolveu estado mental alterado, pancitopenia e falência de múltiplos órgãos devido a uma crise vaso-oclusiva crítica, resultando em necrose da medula óssea e embolia gordurosa.	Caso clínico de um homem que apresentava febre, estado mental alterado, dor lombar, marcha instável e incontinência urinária. Foi realizada ressonância magnética cerebral, tomografia computadorizada do abdome e da pelve, extensa investigação de etiologias infecciosas, avaliação reumatológica e biópsia.	A investigação subsequente confirmou que o paciente tinha talassemia falciforme β^+ , que não foi diagnosticada. Após o diagnóstico e início da troca de hemácias, ele melhorou significativamente e recebeu alta para casa. Alto índice de suspeita e biópsia de medula óssea são procedimentos vitais para o diagnóstico precoce e tratamento desta condição rara.	Necrose da medula óssea, embolia gordurosa, crise vaso-oclusiva.
06	Pompeo et al. (2022)	Clinical-Epidemiologica Characteristics and Mortality in Patients with Sickle Cell Anemia: A Retrospective Cohort Study of 1980 at 2018	Analisar as características clínico-epidemiológicas e a mortalidade em pacientes com AF.	Estudo de coorte com dados retrospectivos, realizado em dois hospitais de referência para tratamento de AF no período de janeiro de 1980 a dezembro de 2018, registrados em dois serviços de referência, com 128 pacientes.	Predomínio de comorbidades, como: hepatopatia, osteonecrose asséptica e cardiopatias. As principais alterações clínicas estiveram relacionadas às condições vasculares. Ocorreram 19 óbitos, sobretudo, do sexo feminino, e a idade média de óbito foi de 27,05 (\pm 14,78) anos. As principais causas de morte foram choque séptico e choque cardiogênico.	Comorbidades, como hepatopatias, osteonecrose asséptica e cardiopatias. Complicações clínicas: pneumonia, broncopneumonia e anemia e crises algicas.
07	Hoz et al. (2022)	Parvovirus b19 infection in children with sickle cell disease, beware of splenomegaly! A case report	Descrever o caso de uma paciente com doença falciforme e sequestro esplênico, em que a suspeita de crise aplástica concomitante afetou seu prognóstico.	Relato clínico de uma criança, sexo feminino, três anos, w diagnóstico de doença falciforme homocigótica, apresentando febre, tosse, vômitos e dores em membros inferiores, por meio de exames físicos, de sangue e radiografia de tórax.	A paciente com doença falciforme e infecção por parvovírus B19 deveria ser cuidadosamente observada quanto à presença de esplenomegalia, uma vez que a identificação precoce de um baço aumentado pode levar ao diagnóstico precoce e melhorar substancialmente o prognóstico.	Esplenomegalia
08	Elnour, Hashim e Ibrahim (2022)	Disseminated non-typhoid salmonella infection with salmonella pneumonia and vertebral osteomyelitis in sickle cell disease: case report	Descrever o caso de um jovem com AF, que desenvolveu infecção multifocal invasiva por salmonella não tifoide com envolvimento pulmonar, osteomielite vertebral e abscesso epidural.	Relato clínico de um homem de 27 anos, diagnosticado com doença falciforme, e apresentando piora da dor lombar, febre e tosse com expectoração esverdeada. Houve a avaliação laboratorial, e tomografia computadorizada de tórax e ressonância magnética da coluna com contraste.	Houve uma apresentação atípica de infecção por salmonella não tifoide que está associada à alta morbimortalidade, o pode ser reduzida com diagnóstico precoce e tratamento adequado. Além disso, tal paciente apresentava AF, aumentando o risco de infecção complicada por salmonella.	Salmonella não tifoide

09	Aldossary et al. (2022)	Characteristics associated with the perceived likelihood to become parents among young adults with sickle cell disease or sickle cell trait in the USA	Examinar as características sociodemográficas e clínicas associadas à probabilidade percebida de ser pai entre uma coorte de adultos jovens com doença falciforme ou traço falciforme nos EUA.	Esta análise exploratória transversal teve uma amostra com 234 jovens adultos, usando dados existentes da visita inicial de um ensaio longitudinal comparando os efeitos de uma intervenção de saúde reprodutiva ou cuidados habituais no conhecimento, intenções e comportamentos reprodutivos.	Ter dois ou mais filhos ou estar segurado foram associados a uma menor probabilidade percebida de se tornar pai. A renda e a influência de outras pessoas foram positivamente associadas à probabilidade percebida de se tornar pai. Para os jovens adultos que têm no máximo um filho, quatro características – genótipo falciforme, emprego, ter seguro e ser influenciado por outros – foram associadas à probabilidade percebida de se tornarem pais. Esses dados servem para orientar a educação adequada e o aconselhamento genético para a tomada de decisões reprodutivas.	-
10	Parikh et al. (2022)	Parafoveal acute medial maculopathy in sickle cell disease after discontinuation of hydroxyurea	Descrever um episódio de maculopatia média aguda paracentral (MMAP) em uma paciente com doença falciforme.	Relato clínico de uma paciente de 33 anos e com história de doença falciforme, que se apresentou no pronto-socorro para avaliação de escotoma central-paracentral unilateral de início recente cinco dias após o início dos sintomas.	Primeiro caso relatado de um paciente com doença falciforme, que sofreu de MMAP, após a descontinuação da hidroxiureia em preparação para a gravidez.	Maculopatia média aguda paracentral
11	Rani et al. (2022)	A study of spectrum of sickle cell anemia and thalassemia in a teaching institute of South India	Avaliar o espectro da AF e da talassemia em pacientes pediátricos do Mahatma Gandhi Memorial Hospital	Neste estudo transversal foram detectados um total de 200 casos consecutivos. Foram realizados uma história completa e exame clínico. A eletroforese de Hb foi feita, utilizando Sistemas de Eletroforese HYDRASYS® da Sebia.	A prevalência geral de doença falciforme foi de 6,83%, com maior ocorrência em homens. A talassemia foi prevalente com uma taxa de 3,96%, a AF teve uma prevalência de 1,98%, e a talassemia falciforme foi de 0,89%.	Fadiga /cansaço, febre, tosse, resfriado, vômito, evacuações soltas, distensão abdominal, anorexia, dores nas articulações e icterícia
12	Vobugari et al. (2022)	Sideroblastic anemia in a patient with sickle cell disease	Relatar um caso único de anemia sideroblástica concomitante em um paciente com AF com histórico de transfusão sanguínea de longa data.	Caso clínico de um homem afro-americano na faixa dos 20 anos com AF que recebeu transfusões crônicas de contagem de glóbulos vermelhos por dez anos e tornou-se pouco responsivo à transfusão com aumento da necessidade de transfusão.	Este foi um caso raro de ocorrência de anemia sideroblástica e AF em um paciente. Ressalta-se ainda que importância de gerar um amplo diagnóstico diferencial e as ramificações do viés de ancoragem que podem levar ao atraso no diagnóstico.	Anemia sideroblástica

13	Khan et al. (2022)	Intrahepatic sickle cell cholestasis: an extremely rare but fatal complication of sickle cell disease	Relatar um caso de colestase intra-hepática falciforme grave com desfecho desfavorável, apesar de medidas agressivas, incluindo exsanguinotransfusão e uso de vasopressores.	Relato clínico de um homem de 57 anos com histórico médico de doença falciforme homocigoto para hemoglobina (Hb) S sem talassemia/Hb C associada, sem tratamento, e apresentando doença arterial coronariana.	Foi avaliado para transplante de fígado devido à insuficiência hepática aguda, mas o estado hemodinâmico não permitiu prosseguir. Este caso teve desfecho desfavorável, apesar de medidas agressivas, mas o paciente veio a óbito.	Colestase intra-hepática falciforme
14	Akingbola, Aworanti e Ogundiji (2022)	Audit of clinical and laboratory parameters of patients with hemoglobin SS in a Nigerian teaching hospital	Descrever as características clínicas e laboratoriais de pacientes homocigotos (HbSS) para AF, que se apresentam em estados de equilíbrio, crises vaso-oclusivas e hemolíticas.	Estudo transversal e analítico, com 90 pacientes HbSS. A pesquisa continha seções sobre dados biológicos e histórico médico obtido a partir das anotações dos pacientes e dos resultados de exames laboratoriais.	Todos os participantes sentiram dores ósseas em um ano, cerca de 25% desses participantes tiveram mais de três episódios de dor por ano. Este estudo estabeleceu o fato de que apenas uma minoria dos pacientes com AF é diagnosticada no primeiro ano de vida e a crise vaso-oclusiva é o motivo mais frequente de internação hospitalar.	Crises algicas, úlcera crônica de perna, necrose avascular da cabeça do fêmur, priapismo.
15	Thakur et al. (2022)	Newborn screening for sickle cell disease among tribal populations in the states of Gujarat and Madhya Pradesh in India: assessment and outcome over 6 years	Estabelecer um programa de triagem neonatal nas áreas tribais de Gujarat e Madhya Pradesh para criar uma coorte de bebês com doença falciforme e acompanhá-los juntamente com cuidados abrangentes para compreender a morbidade e mortalidade precoce da doença.	Estudo realizado com 8.916 recém-nascidos de diferentes grupos tribais e não tribais, durante seis anos (2010–2016), realizando análises hematológica e molecular, e acompanhamento clínico.	A maioria dos bebês era HbSS e a doença falciforme nem sempre é leve, podendo ser de moderada a grave. Os pais de bebês doentes foram educados e aconselhados sobre cuidados domiciliares, e o aconselhamento genético aumentou a consciência dos pais e a aceitação do diagnóstico pré-natal; e 18 casais optaram pelo diagnóstico pré-natal em gestações subsequentes.	Crises algicas, anemia grave e febre com infecções.
16	Soliman et al. (2022)	Blood transfusion and iron overload in patients with Sickle Cell Disease (SCD): Personal experience and brief update on the occurrence of diabetes mellitus	Avaliar o estado do ferro, as funções hepáticas e a glicemia plasmática de jejum em pacientes não dependentes de transfusão e pacientes dependentes de transfusão, durante cinco anos, além do estado cardíaco dos pacientes com doença falciforme.	Estudo com 22 pacientes homocigotos para doença falciforme (SS), sendo 16 não dependentes de transfusão sanguínea seis dependentes. Um extenso histórico médico, incluindo terapia de transfusão e quelação, e um exame físico foi realizado para cada paciente.	Um número significativo de pacientes não dependentes de transfusão e pacientes dependentes de transfusão desenvolve disglucemia, hepatopatia e anormalidades ecocardiográficas durante o acompanhamento. Isso deixa em evidência que existe a necessidade de detecção e manejo precoces eficazes.	Diabetes mellitus, hepatopatia e anormalidades ecocardiográficas
17	Ziyadah et al. (2023)	Predisposing factors and incidence of venous thromboembolism among hospitalized patients with sickle cell disease	Aprofundar conhecimentos sobre a incidência de tromboembolismo venoso em pacientes hospitalizados com doença falciforme e elucidar os fatores	Um estudo observacional retrospectivo foi realizado em pacientes com doença falciforme que foram internados em um centro acadêmico na Arábia Saudita durante um período	A doença falciforme predispõe os pacientes a um estado de hipercoagulabilidade, ampliando sua vulnerabilidade ao tromboembolismo venoso, sendo que essa suscetibilidade foi acentuada durante as internações.	Crises (hemolíticas, aplásticas ou dolorosas), acidente vascular cerebral, colecistite, pneumonia ou síndrome torácica aguda,

			predisponentes a ela associados.	de 10 anos, totalizando 1.054 internações.		tromboembolismo o venoso.
18	AL-Ramadhan e Aljano bi (2023)	The great imitator: pulmonary embolism presenting as flank pain in a patient with sickle cell disease	Relatar o caso de uma mulher de 30 anos com história de AF, a qual se apresentou ao pronto-socorro com vários dias de dor no flanco direito e sintomas urinários.	Relato clínico da referida paciente, que submetida a exames físicos e laboratoriais, tomografia computadorizada com contraste e radiografia de tórax.	A dor abdominal é um dos sintomas incomuns de embolia pulmonar que os pacientes podem apresentar. O diagnóstico precoce e o tratamento oportuno são fatores críticos na redução da taxa de mortalidade por embolia pulmonar.	Embolia pulmonar e dores abdominais
19	Sánchez-Villalobos et al. (2023)	A Newborn Screening Program for Sickle Cell Disease in Murcia (Spain)	Determinar a incidência de AF e outras hemoglobinopatias estruturais na população neonatal da região de Múrcia e sistematicamente avaliar o benefício da triagem neonatal para doença falciforme.	Foi realizada uma análise de variante de hemoglobina em 104.083 recém-nascidos em todos os hospitais da região de Múrcia.	A prevalência de doenças falciformes na região estudada é semelhante a outras da Espanha, exceto na Catalunha e Madrid. Os recém-nascidos com diagnóstico confirmado de doença falciforme receberam atenção precoce e todos os portadores receberam aconselhamento genético.	-
20	Vargas-Hernández et al. (2023)	Sickle Cell Trait, Clinical Manifestations and Outcomes: A Cross-Sectional Study in Colombia: Increasing Rate of Symptomatic Subjects Living in High Altitude	Realizar uma análise descritiva das manifestações clínicas e desfechos associados ao traço falciforme em militares da Colômbia.	Este foi um estudo descritivo e transversal, que incluiu pacientes com traço falciforme de 2014 a 2020 no Hospital Militar Central, em Bogotá, Colômbia.	Identificou-se 51 pacientes com traço falciforme, sendo 43 homens e oito mulheres. Vinte e quatro pacientes foram assintomáticos, e 27 pacientes eram sintomáticos (complicações sistêmicas). As complicações esplênicas foram as mais importantes (85,2%), p=0,0005, e houve um amplo espectro de complicações esplênicas. Dezoito pacientes receberam tratamento médico, cinco necessitaram de esplenectomia e apenas 5,9% dos pacientes foram encaminhados para aconselhamento genético.	Dor abdominal, febre, infarto esplênico, esplenomegalia, hematoma subcapsular, abscesso esplênico, ruptura esplênica, priapismo, icterícia
21	Nogueira de Sá et al. (2023)	Diferenças entre intervalos de referência de hemograma de adultos brasileiros com e sem traço falciforme segundo os exames laboratoriais da Pesquisa Nacional de Saúde	Comparar intervalos de referência (IR) de hemograma de adultos brasileiros com e sem traço falciforme (HbAS).	Estudo transversal, com base de dados da Pesquisa Nacional de Saúde, entre 2014-2015, composta por 8.952 indivíduos, sendo 234 adultos constituíram a amostra com HbAS.	Adultos brasileiros com HbAS tiveram menores contagens de hemoglobina, Volume Corpuscular Médio (VCM), Hemoglobina Corpuscular Média (HCM), Concentração de Hemoglobina Corpuscular Média (CHCM), glóbulos brancos e maiores de Amplitude de distribuição dos eritrócitos (RDW) que sem HbAS. Os resultados mostram a importância do aconselhamento genético e de pesquisas para subsidiar o manejo	-

					adequado desta condição no Brasil.	
22	Alchalban et al. (2023)	Unusual distribution of cerebral venous thrombosis in a patient with sickle cell disease: a case study	Relatar o caso de uma mulher, de 29 anos, com histórico de doença falciforme e que apresentava sintomas neurológicos agudos.	Relato clínico de uma paciente com doença falciforme por meio da análise de imagens avançadas, especificamente tomografia computadorizada e ressonância magnética.	O paciente apresentou padrão de oclusão, envolvendo as veias cerebrais internas. Este caso enfatiza a importância do diagnóstico e intervenção precoce na trombose venosa cerebral, especialmente em pacientes com doença falciforme e outros fatores predisponentes.	Trombose venosa cerebral e crises álgicas
23	Bojja et al. (2023)	Rare cause of acute vision loss in a patient with sickle cell trait	Apresentar o caso de um homem de 21 anos com histórico médico de traço falciforme que apresentou perda de visão aguda e indolor e foi diagnosticado com hemorragia vítrea, que exigiu tratamento complexo.	Relato clínico de um homem de 21 anos com histórico médico de traço falciforme, com histórico de seis horas de perda indolor da visão no olho esquerdo.	Foi evidente a gravidade e a complexidade da retinopatia falciforme, que, embora rara, em indivíduos com traço falciforme, pode levar a complicações que ameaçam a visão.	Retinopatia falciforme
24	Severseike et al. (2023)	Diagnostic challenges of renal medullary carcinoma and the role of cytological evaluation: case report and literature review	Relatar o caso de um homem afro-americano de 13 anos, que, inesperadamente, foi diagnosticado com carcinoma medular renal.	Relato clínico de um homem afro-americano com traço falciforme que apresentou massa renal e hematúria. A avaliação incluiu exames de imagem, culturas de fluidos e avaliação citológica.	O paciente foi diagnosticado com carcinoma medular renal. A avaliação citomorfológica de fluidos não faz parte da avaliação padrão para pacientes com massas renais, mas, quando disponível, pode fornecer informações cruciais que reduzem o tempo até o diagnóstico, o que pode melhorar os resultados dos pacientes.	Carcinoma medular renal
25	Nathani e Samal (2023)	Septic arthritis associated with subluxation of the hip joint and deformation of the epiphyseal plate as a sequence of sickle cell anemia	Relatar um caso crítico de artrite séptica em pacientes pediátricos, particularmente, sua predileção por grandes articulações, como o quadril.	Caso clínico envolvendo um paciente de seis anos com AF, que apresentou dor persistente no quadril e subluxação do quadril e foi submetido à artrotomia da articulação do quadril.	A artrite séptica no grupo demográfico pediátrico, com uma predileção pronunciada por envolvimento articular substancial, sobretudo, o quadril e o joelho, necessita de atenção imediata; e o diagnóstico precoce e a reabilitação abrangente no tratamento da artrite séptica em pacientes pediátricos são fundamentais, em especial, para aqueles com doenças subjacentes, como a AF.	Artrite séptica (mobilidade limitada, fraqueza e anormalidades radiográficas)

26	Shetty et al. (2024)	Minor physical anomalies including palatal wrinkle pattern and palatal dimensions in children with sickle cell disease: a cross-sectional analytical study	Estudar a morfologia do palato, o padrão das rugas e suas dimensões em crianças com AF e compará-los com crianças normais saudáveis, e avaliar seu papel como anomalias físicas menores.	Estudo transversal de caso-controle, com amostra composta por 50 crianças com diagnóstico de AF e 50 crianças normais e saudáveis como grupo controle.	As crianças com AF apresentaram padrão de rugas palatinas subdesenvolvidas, com palato profundo, estreito e pequeno quando comparadas a crianças saudáveis. As dimensões do padrão de rugas palatinas na AF mostraram distância reduzida entre a papila incisiva e a primeira e última ruga. Esses resultados podem auxiliar no diagnóstico precoce e na prevenção da má oclusão em crianças com AF.	Anomalias físicas menores, como em rugas e dimensões palatinas
----	----------------------	--	--	--	--	--

Fonte: Autores (2024).

A AF é uma enfermidade que compromete a qualidade de vida dos indivíduos doentes por meio de uma gama de sintomas/complicações/comorbidades, que podem ser recorrentes nessas pessoas ou variar em termos de gravidade. A partir da análise do Quadro 1, é possível observar um total de 44 consequências negativas para o doente. Dentre elas, destacaram-se as crises álgicas, seguido de anemias, cardiopatias, pneumonia, necrose, febre e priapismo. As frequências dos sintomas/complicações/comorbidades podem ser mais bem visualizadas na Figura 2. Neste viés, frisa-se que as manifestações clínicas da AF variam muito entre os pacientes, sendo que, em alguns casos, os doentes apresentam quadros graves e passam por várias complicações, enquanto em outros a doença evolui somente com sintomas leves (ZAGO E PINTO, 2007; ILESANMI, 2010; BOTELHO et al., 2017).

Figura 2 – Nuvem de palavras representando a frequência visual das consequências da anemia falciforme ou doença falciforme mais citadas nos artigos selecionados, do período de 2020 a 2024.



Fonte: Autores (2024).

Sobre as crises álgicas, a literatura mostra que as dores no corpo são sintomas preponderantes em portadores de anemia falciforme (KAMAL et al., 2021; AKINGBOLA, AWORANTI E OGUNDEJI, 2022; POMPEO et al., 2022; THAKER et al., 2022; ALCHALBAN et al., 2023) (Quadro 1) (Figura 2).

As crises de dor estão entre as ocorrências que mais levam à hospitalização ou atendimento de emergência, sendo que as manifestações de dor podem variar de muito forte, muito intensa à pior dor possível (KAMAL et al., 2021; AKINGBOLA, AWORANTI E OGUNDEJI, 2022). Essas crises dolorosas podem iniciar ainda quando bebês, conforme verificado por Thaker et al. (2021), onde a frequência dessas crises foi de 17,4% em indivíduos com falciforme homocigoto (HbSS) e de 38,9%, com falciforme- β -talassemia com hospitalização por infecção ou crises dolorosas graves.

Neste contexto, as crises dolorosas, que tem início na infância, são a manifestação clínica mais comum para as pessoas que possuem anemia falciforme, o que é resultante do fenômeno vaso-oclusivo, isto é, quando as hemácias falcizadas (em forma de foice) obstruem os vasos sanguíneos, resultando nas dores de diferentes intensidades (IVO E CARVALHO, 2003). Deste modo, tais episódios dolorosos, geralmente intensos, que acometem os doentes estão diretamente relacionados às crises álgicas, que são complicações agudas frequentes na doença falciforme e seu tratamento efetivo e imediato se torna essencial para o não prolongamento desses sintomas (SOUSA et al., 2015).

Além das crises álgicas, o número de transfusões de sangue e os níveis de hemoglobina denotam um evento importante no curso da doença falciforme, que é a anemia (POMPEO et al., 2022). Nesta revisão, tal sintoma foi um dos mais frequentemente mencionados nos estudos de Karimi (2020), Thaker et al. (2022); Pompeo et al. (2022) e Vobugari et al. (2022) (Quadro 1, Figura 2). No trabalho de Thaker et al. (2022), a anemia grave esteve entre as principais complicações que levaram a um considerável número de hospitalização entre neonatos portadores de traços falciformes. Assim, pode-se inferir que a anemia é uma condição comum observada em pacientes com AF, que ocorre, sobretudo, por causa da redução da meia-vida das hemácias (ABBOUD, 2020). Deste modo, o diagnóstico precoce e o início do tratamento são procedimentos que ajudam a melhorar a anemia e a prevenir complicações da doença em longo prazo (VOBUGARI et al., 2022).

Outra complicação frequente entre os pacientes com AF é a pneumonia (KAMAL et al., 2021; POMPEO ET AL., 2022; ELNOUR, HASHIM E IBRAHIM, 2022; ZIYADAH et al., 2023) (Quadro 1) (Figura 2). Por exemplo, no estudo observacional retrospectivo de Ziyadah et al. (2023), na Arábia Saudita, foi verificado que a maioria das internações em pacientes masculinos e femininos (75,9%) com doença falciforme foi por causa da pneumonia ou síndrome torácica aguda. É comum entre pacientes com AF terem complicações como as doenças respiratórias, a exemplo de infecções do trato respiratório, como pneumonia, que ocorreu em 80 (66,12%) pacientes, e infecções de vias aéreas superiores em 51,24% dos casos analisados por Pompeo et al. (2022). Tais complicações, em particular, no sistema respiratório, devem-se às mudanças morfológicas e fisiológicas a partir da falcização dos glóbulos vermelhos, bloqueando a circulação do sangue pelo corpo humano (GUARDA et al., 2020).

Nos artigos selecionados também foram evidentes as ocorrências de cardiopatias, como um dos principais eventos que necessitaram de internação hospitalar (KAMAL et al., 2021; POMPEO et al., 2022; SOLIMAN et al., 2022) (Quadro 1) (Figura 2). Pacientes com doença falciforme também podem apresentar anormalidades no coração, conforme observado em 22,7% dos pacientes do estudo de Soliman et al. (2022), o que evidencia a necessidade de detecção e manejo precoces eficazes. Outra consequência para o coração foi observada por Pompeo et al. (2022), em Mato Grosso do Sul, que foi o choque cardiogênico, presente em 23,53% dos casos de AF, sendo uma das principais causas de morte registradas nos documentos oficiais. Neste sentido, ressalta-se que as alterações do sistema

cardiovascular estão presentes na quase totalidade dos pacientes com AF, devido a um aumento acentuado do débito cardíaco decorrente da anemia (FÉLIX, SOUZA E RIBEIRO, 2010).

Dentre as comorbidades mais comuns em pacientes com AF, foi mencionada nos artigos analisados a necrose, que podem atingir diferentes órgãos humanos (BUDHATHOKI et al., 2021; POMPEO et al., 2022; AKINGBOLA, AWORANTI E OGUNDEJI, 2022) (Quadro 1) (Figura 2). O caso clínico relatado por Budhathoki et al. (2021) apresentou, em particular, necrose catastrófica da medula óssea, o que é uma condição rara em que os pacientes com AF podem exibir crise vaso-oclusiva fulminante e, devido a inexistência de sintomas específicos, o diagnóstico e o tratamento são, geralmente, tardios. Já para Akingbola, Aworanti e Ogundeji (2022), a necrose avascular da cabeça do fêmur teve a segunda maior ocorrência entre os casos de AF, na Nigéria. De acordo com os dados clínicos e hospitalares estudados por Pompeo et al. (2022), 89,84% pacientes apresentaram até duas comorbidades associadas à AF, sendo uma das mais frequentes a osteonecrose asséptica (30,19%), devido às condições vaso-oclusivas.

A febre foi um dos sintomas de doença falciforme mais citados nos artigos selecionados (RANI et al., 2022; THAKER et al., 2022; VARGAS-HERNÁNDEZ et al., 2023) (Quadro 1) (Figura 2). No estudo descritivo e transversal que incluiu pacientes com traço falciforme de 2014 a 2020, no Hospital Militar Central, em Bogotá, foi observado que os doentes sintomáticos apresentavam febre como um dos principais sinais, atrás somente das dores abdominais (VARGAS-HERNÁNDEZ et al., 2023). Para Thaker et al. (2022), os bebês com apresentação clínica moderada a grave da doença falciforme apresentaram inúmeras complicações, particularmente, a febre com infecções e, por isso, 23 bebês necessitaram de internação hospitalar. Além disso, de 200 crianças da África internadas com AF e traço de talassemia falciforme, incluídas no estudo de Rani et al. (2022), houve uma frequência de 20% de pacientes com febre, consistindo na principal queixa dos pais.

Destacou-se também o priapismo entre as complicações da AF, levando a um maior número de hospitalização de homens adultos com doença falciforme (KAMAL et al., 2021; AKINGBOLA, AWORANTI E OGUNDEJI, 2022; VARGAS-HERNÁNDEZ et al., 2023) (Quadro 1; Figura 2). O priapismo é observado em cerca de um em cada cinco pacientes homens com doença falciforme (AKINGBOLA, AWORANTI E OGUNDEJI, 2022). Ressalta-se ainda que o priapismo é uma das muitas complicações agudas acompanhadas de dor, causadas pela doença falciforme (CARVALHO et al., 2021). Neste sentido, torna-se importante mencionar que o priapismo é a ereção dolorosa e prolongada do pênis sem relação com desejo sexual, ocorrendo por obstrução dos vasos sanguíneos por células vermelhas em forma de foice que irrigam este órgão sexual, tornando-o avermelhado e inchado, sendo muito doloroso (BRASIL, 2001).

A partir do diagnóstico precoce, as complicações da AF podem ser controladas, visando reduzir significativamente a morbimortalidade dessa doença (Melo-Reis et al., 2006). Além disso, as pessoas portadoras de traço falciforme correm o risco de ter filhos acometidos pela AF, sendo indispensável que haja o aconselhamento pré e pós-concepção, pois esse traço, embora seja considerado uma condição benigna, é um fator de risco para diversos desfechos clínicos, que podem abranger de complicações raras de lesões associadas ao esforço e carcinoma medular renal até condições médicas mais triviais, como o tromboembolismo venoso e a doença renal crônica (PECKER E NAIK, 2018), conforme descrito no Quadro 1. Em suma, o aconselhamento genético é uma das opções interessantes para facilitar

o entendimento dos indivíduos que necessitem tomar decisão reprodutiva sobre as alterações genéticas e a melhor maneira de se adaptarem aos sintomas e complicações da AF (ROBSON et al., 2010).

Neste contexto, um dos estudos de destaque nesta revisão é o de Ali Zeedi e Ali Abri (2021), que analisou a atitude de 159 pessoas com resultados positivos para doença falciforme a partir do Programa de Triagem e Aconselhamento Pré-Marital (PTAP), em Omã, na Ásia. Assim, verificou-se que grande parte dos participantes (94,3%) acreditava que o PTAP era importante, assim como a maioria (90%) concordou com a obrigatoriedade desse programa antes do casamento, visto que melhoraram a qualidade de vida. Ademais, observou-se que o aconselhamento dos profissionais de saúde foi responsável por 21,4% das decisões dos participantes, e 23% desses indivíduos cancelaram o noivado, enquanto 13,8% continuaram com o casamento. Por fim, notou-se, além da atitude positiva favorável em relação ao PTAP, a importância do papel dos profissionais de saúde na implementação do programa de triagem e aconselhamento antes do casamento.

Thaker et al. (2022) buscaram compreender o curso clínico da doença falciforme entre crianças identificadas durante programas de triagem neonatal em Gujarat e Madhya Pradesh, na Índia, onde a frequência do gene HbS é alto. Tais autores evidenciaram que o principal objetivo de um programa de triagem neonatal para doença falciforme é proporcionar atendimento integral aos bebês com traço falciforme, assim como realizar o aconselhamento genético aos casais, a fim de evitar novos nascimentos. No referido estudo, em particular, os pais dessas crianças foram educados e aconselhados sobre cuidados domiciliares, o que ocorreu, em parte, graças à distribuição de telemóveis, permitindo o contato regular com os pacientes e suas famílias. A partir disso, o aconselhamento genético às famílias afetadas aumentou a consciência e a aceitação do diagnóstico pré-natal e 18 casais optaram pelo diagnóstico pré-natal em gestações subsequentes.

No trabalho de Vargas-Hernández et al. (2023), o qual foi direcionado para a análise descritiva das manifestações clínicas e desfechos associados ao traço falciforme, verificou-se que, de 51 pacientes – alvo da pesquisa, somente três deles (5,9%) foram encaminhados para aconselhamento genético, independentemente de apresentarem sintomas ou não. Esses resultados refletiram a ausência de redirecionamento desses pacientes para o aconselhamento genético, o que pode impactar negativamente a saúde pública. Além disso, é de suma importância que esses doentes sejam encaminhados de forma adequada para o aconselhamento genético devido ao tipo de herança desta patologia, pois, de acordo com Busse et al. (2016), existe muita desinformação entre os pacientes com traço falciforme sobre o significado de ser portador e de suas consequências para a saúde e a reprodução humana.

4. Conclusão

O presente estudo evidenciou a importância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético para pessoas com AF, que podem contribuir para a redução dos sintomas e as complicações, orientar sobre essa enfermidade e a decisão reprodutiva, já que se trata de uma doença genética e hereditária. Neste viés, a literatura selecionada reportou que as crises algúicas são as principais manifestações clínicas que afetam a qualidade de vida dos pacientes com doença falciforme, além de outras que podem variar entre os pacientes, conforme os relatos clínicos de manifestações raras e/ou triviais. Do mesmo modo, os artigos analisados evidenciam alguns resultados positivos dos programas de triagem e de aconselhamento, nos

aspectos educacionais e reprodutivos, e as suas falhas, que resultam em desinformação e impactam negativamente a saúde pública.

Referências

ABBOUD, Miguel. Standard management of sickle cell disease complications. **Hematology/Oncology and Stem Cell Therapy**, v. 13, n. 2, p. 85-90, 2020.

AKINGBOLA, Titilola Stella; AWORANTI, Oladapo Wale; OGUNDEJI, Sunday Peter. Audit of clinical and laboratory parameters of hemoglobin SS patients in a Nigerian teaching hospital. **Annals of Medicine**, v. 54, n. 1, p. 2920-2927, 2022.

AL ZEEDI, Manar Al Sanaa Ali; AL ABRI, Zahir Ghassan. Attitudes and impact among people with abnormal premarital screening test results in Muscat governorate's primary healthcare centers in 2018. **Journal of Community Genetics**, v. 12, n. 1, p. 163-169, 2021.

ALCHALBAN, Mohamed F.; ALEKRI, Ahmed A.; ALKAABI, Shaikha M.; ALHILLY, Ali J.; ALOMRAN, Bedoor S. Unusual Distribution of cerebral venous thrombosis in a patient with sickle cell disease: a case study. **Cureus**, v. 15, n. 11, 2023.

ALDOSSARY, Dalal S. et al. Characteristics associated with the perceived likelihood to become parents among young adults with sickle cell disease or sickle cell trait in the USA. **Journal of genetic counseling**, v. 31, n. 3, p. 689-697, 2022.

AL-RAMADHAN, Maryan; ALJANOBI, Amena. The great mimicker: pulmonary embolism presenting as flank pain in a sickle cell disease patient. **Cureus**, v. 15, n. 6, 2023.

BLAKE, Alphanso et al. Stigma and illness uncertainty: adding to the burden of sickle cell disease. **Hematology**, v. 23, n. 2, p. 122-130, 2018.

BOJJA, Srikanth; JAVED, Nismat; ALLENA, Nishant; BOKKA, Shreya; KHAJA, Misbahuddin. Rare cause of acute loss of vision in a patient with sickle cell trait. **Cureus**, v. 15, n. 7, 2023.

BOTELHO, Renata; GUERRA, Ricardo Luís Fernandes; D'ALMEIDA, Vânia; MEDEIROS, Alessandra. Program of combined physical exercise reduces the perception of pain in a patient with sickle cell anemia. Case report. **Revista Dor**, v. 18, p. 270-274, 2017.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. **Doença falciforme**. Manual do Agente de Saúde, 2001. Disponível em: <https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/agente.pdf>. Acesso em: 04 fev. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doença falciforme**, 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em: 20 jan. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. **Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado**. Brasília: Ministério da Saúde, 2015.

BUDHATHOKI, Nibash; TIMILSINA, Sunita; RAM, Bebu; MARKS, Douglas. Bone marrow necrosis and fat embolism syndrome: a near fatal complication in previously undiagnosed sickle beta+ thalassaemia. **BMJ Case Reports CP**, v. 14, n. 1, p. e238317, 2021.

BUSSE, Birgit; TEPEDINO, Maria-Fatima; RUPPRECH, Wolfgang; KLEIN, Hanns-Georg. Stepwise diagnostics of hemoglobinopathies. **Laboratoriums Medizin**, v. 39, n. s1, p. 000010151520160009, 2016.

CANÇADO, Rodolfo; JESUS, Joice. A doença falciforme no Brasil. **Revista Brasileira de Hematologia e hemoterapia**, v. 29, p. 204-206, 2007.

CAPRINI, Fernanda Rosalem; MOTTA, Alessandra Brunoro. The psychological impact on family caregivers of children and adolescents with sickle cell anemia. **Estudos de Psicologia (Campinas)**, v. 38, p. e190168, 2020.

CARVALHO, Evanilda Souza de Santana; CARNEIRO, Jayanne Moreira; GOMES, Aline Silva Gomes; FREITAS, Katia Santana; JENERETTEL, Coretta Melissa. Por que sua dor nunca melhora? Estigma e enfrentamento de pessoas com doença falciforme. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 74, 2021.

CORDEIRO, Rosa Cândida; FERREIRA, Sílvia Lúcia; SANTOS, Ane Caroline da Cruz. Experiências do adoecimento de pessoas com anemia falciforme e estratégias de autocuidado. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 27, p. 499-504, 2014.

CORDEIRO, Rosa Cândida; FERREIRA, Sílvia Lúcia; SANTOS, Ane Caroline da Cruz. The illness of women and men with sickle cell disease: a Grounded Theory study. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, v. 23, p. 1113-1120, 2015.

COSTA JÚNIOR, Homero Barros da. **Proposta de guidelines para o uso de literatura cinzenta em revisões sistemáticas de literatura: como evitar o problema da disponibilidade**. 2023. 78 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciência da Computação), Programa de Graduação em Ciência da Computação, Universidade Federal de Pernambuco, Recife, 2023.

ELNOUR, Salma; HASHIM, Maram; IBRAHIM, Halah. Disseminated non typhoidal salmonella infection with salmonella pneumonia and vertebral osteomyelitis in sickle cell disease: A case report. **IDCases**, v. 27, p. e01390, 2022.

FELIX, Andreza Aparecida; SOUZA, Helio M.; RIBEIRO, Sonia Beatriz F. Aspectos epidemiológicos e sociais da doença falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 32, p. 203-208, 2010.

GALIZA NETO, Gentil Claudino de; PITOMBEIRA, Maria da Silva. Aspectos moleculares da anemia falciforme. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial**, v. 39, p. 51-56, 2003.

GUARDA, Caroline Conceição et al. Sickle cell disease: a distinction of two most frequent genotypes (HbSS and HbSC). **PLoS One**, v. 15, n. 1, p. e0228399, 2020.

GUIMARÃES, Cínthia Tavares Leal; COELHO, Gabriela Ortega. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 15, p. 1733-1740, 2010.

HOZ, Julia Alonso et al. Parvovirus b19 infection in children with sickle cell disease, watch out for splenomegaly! A case report. **African Health Sciences**, v. 22, n. 1, p. 598-601, 2022.

ILESANMI, Oluwatoyin Olatundun. Pathological basis of symptoms and crises in sickle cell disorder: implications for counseling and psychotherapy. **Hematology Reports**, v. 2, n. 1, p. e2, 2010.

IVO, Maria Lúcia; CARVALHO, Emília Campos de. Assistência de enfermagem a portadores de anemia falciforme, à luz do referencial de Roy. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, v. 11, p. 192-198, 2003.

KAMAL, Sanaa et al. Influence of nutrition on disease severity and health-related quality of life in adults with sickle cell disease: a prospective study. **Mediterranean journal of hematology and infectious diseases**, v. 13, n. 1, 2021.

KANTER, Julie; JORDAN, Lanetta B. Improving the healthcare model for management of adults with sickle cell disease in the PPACA era. **J Hematol Transfus**, v. 3, n. 1, p. 1037, 2015.

KARIMI, Minoodokht Bavarsa. Neglected pulmonary arterial hypertension in sickle cell anaemia during prenatal care. **European Journal of Case Reports in Internal Medicine**, v. 7, n. 6, 2020.

KHAN, Arshan; NASHED, Bola; ISSA, Mohamed Issa; KHAN, Muhammad Zatmar. Sickle cell intrahepatic cholestasis: extremely rare but fatal complication of sickle cell disease. **Cureus**, v. 14, n. 2, 2022.

MELO-REIS, Paulo R. et al. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 28, p. 149-152, 2006.

MENKA, Kumari et al. Analyzing effects of sickle cell disease on morphometric and cranial growth in indian population. **Journal of Pharmacy and Bioallied Sciences**, v. 13, n. Suppl 2, p. S1402-S1405, 2021.

MOTA, Felipe Machado et al. Análise da tendência temporal da mortalidade por anemia falciforme no Brasil. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 75, p. e20210640, 2022.

NATHANI, Harsh R.; SAMAL, Subrat. Septic arthritis associated with hip joint subluxation and epiphyseal plate deformation as a sequela of sickle cell anemia. **Cureus**, v. 15, n. 11, 2023.

NOGUEIRA DE SÁ, Ana Carolina Micheletti Gomide et al. Diferenças entre intervalos de referência de hemograma de adultos brasileiros com e sem traço falciforme segundo os exames laboratoriais da Pesquisa Nacional de Saúde. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 26, p. e230003, 2023.

OLA, Bolanle A.; YATES, Scott J.; DYSON, Simon M. Living with sickle cell disease and depression in Lagos, Nigeria: A mixed methods study. **Social Science & Medicine**, v. 161, p. 27-36, 2016.

PARIKH, Pooja et al. Parafoveal acute middle maculopathy (PAMM) in sickle cell disease after discontinuation of hydroxyurea. **American Journal of Ophthalmology Case Reports**, v. 28, p. 101753, 2022.

PECKER, Lydia H.; NAIK, Rakhi P. The current state of sickle cell trait: implications for reproductive and genetic counseling. **Hematology 2014, the American Society of Hematology Education Program Book**, v. 2018, n. 1, p. 474-481, 2018.

PEREIRA, Mauricio Gomes; GALVÃO, Taís Freire. Etapas de busca e seleção de artigos em revisões sistemáticas da literatura. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 23, p. 369-371, 2014.

POMPEO, Carolina Mariano et al. Clinical-epidemiological characteristics and mortality in patients with sickle cell anemia: a retrospective cohort study of 1980 at 2018. **International Journal of General Medicine**, p. 1057-1074, 2022.

RANI, Sabitha et al. A study of spectrum of sickle cell anemia and thalassemia in a teaching institute of South India. **Nigerian Journal of Clinical Practice**, v. 25, n. 4, p. 490-495, 2022.

ROBSON, Mark E. et al. American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. **J Clin Oncol**, v. 28, n. 5, p. 893-901, 2010.

SÁNCHEZ-VILLALOBOS, Maria et al. A Newborn Screening Program for Sickle Cell Disease in Murcia (Spain). **International Journal of Neonatal Screening**, v. 9, n. 4, p. 55, 2023.

SEVERSEIKE, Benjamin et al. Diagnostic challenges of renal medullary carcinoma and the role for cytologic assessment: Case report and literature review. **Journal of Clinical Laboratory Analysis**, v. 37, n. 4, p. e24854, 2023.

SHETTY, Raghavendra et al. Minor physical anomalies including palatal rugae pattern and palatal dimensions in children with sickle cell disease: A cross-sectional analytical study. **Heliyon**, v. 10, n. 2, 2024.

SOLIMAN, Ashraf et al. Blood transfusion and iron overload in patients with Sickle Cell Disease (SCD): Personal experience and a short update of diabetes mellitus occurrence. **Acta Bio Medica: Atenei Parmensis**, v. 93, n. 4, 2022.

SOUSA, Grazielli Gigiane Oliveira et al. Crise álgica em crianças portadoras de doença falciforme. **Revista Médica de Minas Gerais**, p. S23-S27, 2015.

THAKER, Pallavi et al. Newborn screening for sickle cell disease among tribal populations in the states of Gujarat and Madhya Pradesh in India: evaluation and outcome over 6 years. **Frontiers in Medicine**, v. 8, p. 731884, 2022.

VARGAS-HERNÁNDEZ, Diego et al. Sickle cell trait, clinical manifestations and outcomes: a cross-sectional study in colombia: increasing rate of symptomatic subjects living in high altitude. **Mediterranean Journal of Hematology and Infectious Diseases**, v. 15, n. 1, 2023.

VOBUGARI, Nikitha et al. Sideroblastic anemia in a patient with sickle cell disease. **BMJ Case Reports CP**, v. 15, n. 2, p. e246623, 2022.

WEIS, Margani Cadore; BARBOSA, Mariana Roberta; BELLATO, Roseney; FILOMENA, Laura S. de Araújo; SILVA, Alessandra Hoelscher. A experiência de uma família que vivencia a condição crônica por anemia falciforme em dois adolescentes. **Saúde em Debate**, v. 37, p. 597-609, 2013.

ZAGO, Marco Antonio; PINTO, Ana Cristina Silva. Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 29, p. 207-214, 2007.

ZIYADAH, Mohammed S. et al. Predisposing Factors and Incidence of Venous Thromboembolism among Hospitalized Patients with Sickle Cell Disease. **Journal of Clinical Medicine**, v. 12, n. 20, p. 6498, 2023.