TRIAGEM PRÉ-NATAL OU NEONATAL PARA ANEMIA FALCIFORME: QUAIS ABORDAGENS GERAM MAIS BENEFÍCIOS EM SAÚDE PÚBLICA? UMA REVISÃO COMPARATIVA.

PRENATAL OR NEWBORN SCREENING FOR SICKLE CELL DISEASE: WHICH APPROACHES GENERATE GREATER PUBLIC HEALTH BENEFITS? A COMPARATIVE REVIEW.

Davi Narciso dos Santos Silva, Flávia Caroline de Souza, Isis Maekawa Lins, Manoela da Silva Lages, Mariana Patricio de Oliveira, Yasmin Santos Alves da Silva, Bruna Feichas Renó

Universidade Santa Cecília, Faculdade de Ciências da Saúde, Curso de Enfermagem.
Email para contato: ys250492@alunos.unisanta.br

RESUMO – Esta revisão compila o conhecimento existente sobre a triagem para anemia falciforme tanto pré-natal quanto neonatal, enfatizando seus impactos na saúde, na estruturação dos programas e nos custos envolvidos. Foram examinados estudos divulgados de 1999 a 2025, encontrados em bases como PubMed, SciELO e Google Acadêmico, abrangendo pesquisas originais, diretrizes e avaliações de programas. Os resultados indicam que a triagem neonatal é vital para salvar vidas: ao detectar a doença precocemente, possibilita o início do tratamento com penicilina e vacinas específicas, diminuindo assim a mortalidade e a incidência de infecções graves. Por outro lado, a triagem pré-natal proporciona uma vantagem distinta: permite o aconselhamento genético e a identificação de casais em risco, o que auxilia tanto nas escolhas reprodutivas quanto na preparação para os cuidados necessários.

Palavras-chave: Anemia Falciforme; Triagem Neonatal; Triagem Pré-natal; Hemoglobinopatias; Programas de Rastreamento.

ABSTRACT – This comparative review summarizes evidence on prenatal and newborn screening for sickle cell disease, focusing on clinical, programmatic, and economic outcomes. Searches covered PubMed, SciELO, and Google Scholar (1999–2025), including original studies, guidelines, and program evaluations. Newborn screening reduces mortality and infections by enabling early diagnosis, penicillin prophylaxis, and immunizations. Prenatal screening identifies at-risk couples earlier, enabling timely genetic counseling and informed reproductive planning. As public health strategies, both models are complementary: sustaining universal newborn screening while expanding prenatal screening in higher-prevalence settings can maximize outcomes and system efficiency.

Keywords: Sickle Cell Disease; Newborn Screening; Antenatal Screening; Hemoglobinopathies; Public Health Programs.

1 INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença hereditária do sangue que pode trazer sérios riscos à saúde das crianças se não for identificada e acompanhada logo no início da vida. Em países que adotaram a triagem neonatal universal, houve grande redução na mortalidade e nas infecções graves. Isso acontece porque o diagnóstico precoce permite começar rapidamente o tratamento com penicilina e a aplicação de vacinas específicas, que protegem contra infecções (Gaston et al., 1986; Quinn et al., 2010; Wang et al., 2014).

No Brasil, a triagem neonatal para hemoglobinopatias passou a fazer parte do Sistema Único de Saúde em 2001 e, desde então, diferentes estados relataram melhorias tanto na saúde das crianças quanto na organização dos serviços (de Castro Lobo et al., 2014; Soares et al., 2014). Já em outros países, como o Reino Unido, também existem programas de triagem pré-natal, que permitem identificar casais em risco e oferecer aconselhamento genético desde cedo (Dormandy et al., 2010; UK NSC, 2025).

Apesar dos avanços, ainda existem desafios importantes, como garantir cobertura ampla, coleta no tempo certo, confirmação rápida do diagnóstico e acesso ao cuidado integral. Por isso, comparar a triagem pré-natal e a neonatal pode ajudar a pensar em estratégias complementares, adaptadas à realidade brasileira.

O objetivo deste estudo é comparar as triagens pré-natal e neonatal para anemia falciforme, analisando seus benefícios, limitações e impactos na saúde pública.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

A metodologia adotada neste estudo consiste em uma revisão narrativa integrativa da literatura, abrangendo o período de 1999 a 2025, com buscas realizadas em bases de dados nacionais e internacionais, como PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar. Foram incluídos artigos originais, avaliações de programas, diretrizes e documentos de políticas públicas relacionados à triagem pré-natal e neonatal para anemia falciforme, publicados em português e inglês. Os principais desfechos considerados foram tempo até o diagnóstico, mortalidade, infecções graves, cobertura dos programas, custo-efetividade e equidade. Além da análise da literatura

científica, foram examinados protocolos e normativas oficiais do Sistema Único de Saúde, especialmente no que se refere aos exames utilizados, como o Teste do Pezinho no Programa Nacional de Triagem Neonatal e a eletroforese de hemoglobina no pré-natal, a fim de compreender como a prática diagnóstica se articula com as políticas públicas e os serviços de saúde no Brasil.

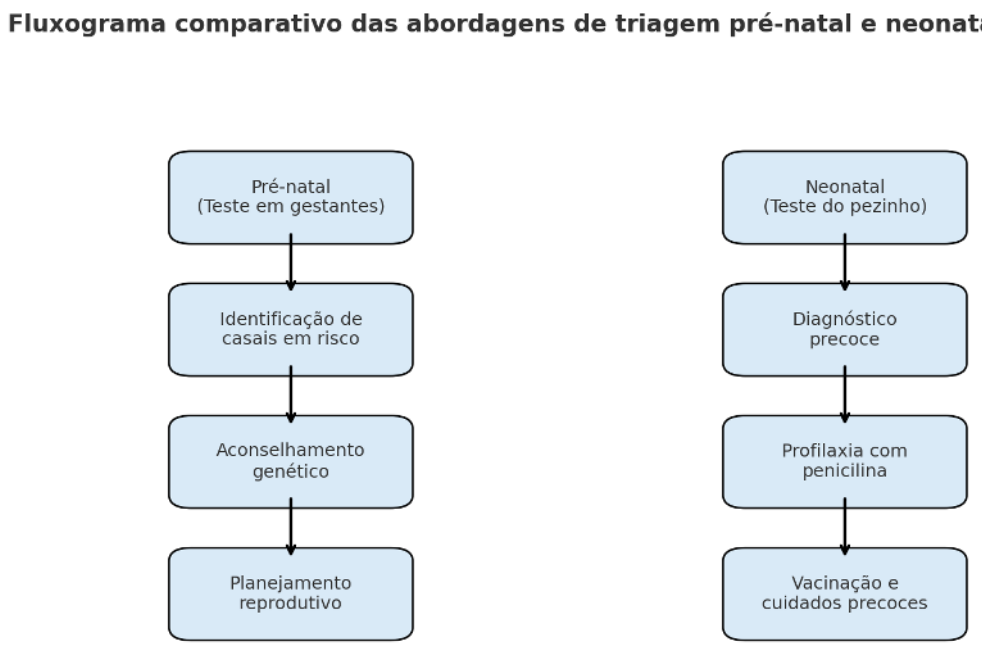
3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Triagem neonatal: Estudos clássicos e mais recentes mostram que a triagem neonatal salva vidas. O diagnóstico precoce e o início da penicilina até os quatro meses reduziram de forma significativa as mortes e os casos de sepse pneumocócica, garantindo maior sobrevida em crianças nascidas após a implantação do rastreamento (Gaston et al., 1986; Quinn et al., 2010; Wang et al., 2014). No Brasil, análises feitas em diferentes estados apontam melhorias nos resultados clínicos e também na organização da rede assistencial. Entretanto, ainda existem desigualdades regionais quanto à cobertura da triagem e ao momento da coleta, mostrando que o sistema precisa ser mais uniforme (de Castro Lobo et al., 2014; Soares et al., 2014). Nesse cenário, destaca-se o papel do Sistema Único de Saúde (SUS), que, por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e do Teste do Pezinho, garante a oferta universal e gratuita desses exames, configurando-se como uma das mais importantes políticas públicas de rastreamento do país. Apesar desse avanço, a infraestrutura desigual entre estados e municípios ainda representa um desafio para a plena efetividade do programa, sendo necessário investir na padronização dos fluxos e na redução das disparidades regionais.

Triagem pré-natal: No Reino Unido, estudos indicam que oferecer a triagem já no primeiro contato com a gestante aumenta a adesão e a identificação de casais em risco, além de ser custo-efetivo em áreas com maior prevalência (Dormandy et al., 2010; Bryan et al., 2011; Zeuner, 1999; Streetly, 2000). Essa modalidade possibilita aconselhamento genético e planejamento reprodutivo, oferecendo às famílias mais informação e preparo para lidar com a condição. No Brasil, o SUS também contempla a triagem no pré-natal por meio da eletroforese de hemoglobina, exame que pode ser realizado durante as consultas de rotina da gestante, e, quando indicado, estendido ao parceiro. Essa prática auxilia na identificação de portadores do traço falciforme e viabiliza o aconselhamento reprodutivo precoce, alinhando a política de saúde nacional às estratégias de

prevenção. A experiência internacional sugere que a combinação das duas modalidades — triagem pré-natal e neonatal — traz os melhores resultados. Enquanto a neonatal assegura o diagnóstico e o tratamento precoce, a pré-natal amplia as oportunidades de prevenção e de preparo familiar. Juntas, elas compõem um modelo mais abrangente e eficiente de saúde pública (USPSTF; UK NSC, 2025).

Figura 1: Impacto da triagem neonatal na mortalidade infantil por anemia falciforme.



Quadro sinóptico de estudos (20 artigos)

Autor/Ano	Tipo de estudo	Área de atuação	Principais achados	Conclusões
Gaston et al., 1986	Ensaio clínico randomizado	Triagem neonatal / profilaxia	Penicilina até 4 meses reduz infecções e	Respaldou NBS universal e profilaxia precoce.

			mortes por pneumococo.	
Falletta et al., 1995	Ensaio clínico randomizado	Seguimento pós-NBS	Avalia interrupção da penicilina aos 5 anos.	Define janela segura para suspensão em crianças sem asplenia funcional.
Quinn et al., 2010	Coorte (Dallas Newborn Cohort)	Sobrevida pós-NBS	Sobrevida aos 18 anos substancialmente maior nas coortes recentes.	NBS+profilaxia +vacinas explicam queda na mortalidade.
Wang et al., 2014	Coorte populacional	EUA – NY (pós-NBS)	Mortalidade infantil próxima da população geral; maior em 1–9 anos.	NBS reduz mortes precoces; necessidade de cuidado longitudinal.
Dormandy et al., 2010	Cluster RCT	Pré-natal (atenção primária)	Rastreio mais cedo e maior cobertura.	Oferta precoce é efetiva para identificar casais em risco.
Tsianakas et al., 2010	Estudo de viabilidade	Pré-natal (atenção primária)	Mostra factibilidade do rastreio na confirmação da gravidez.	Integração na APS facilita aconselhamento precoce.
Bryan et al., 2011	Custo-efetividade	Pré-natal (APS)	£13 por gestante adicional rastreada antes de 10 semanas.	Custo-efetivo para aumentar oportunidade do rastreio.
Zeuner, 1999	Modelagem econômica	Pré-natal (UK)	Universal pré-natal é custo-efetivo acima de certos limiares de prevalência.	Base para políticas conforme perfil epidemiológico.
Streetly, 2000	Política/Análise	UK – política nacional	Propõe critérios para universalizar NBS e orientar pré-natal.	Recomenda universal NBS e pré-natal em áreas prioritárias.
UK NSC, 2025	Diretriz/Manual	UK – programa SCT	Objetiva rastreio oportuno no pré-	Integra pré-natal e neonatal com

			natal e reduzir mortalidade na infância.	padrões nacionais.
USPSTF	Recomendação	EUA – NBS	Reitera NBS universal para hemoglobinopatias.	Benefício líquido substancial; recomenda rastreio universal.
de Castro Lobo et al., 2014	Avaliação de programa	Brasil – RJ (NBS)	10 anos: redução de mortalidade e melhores desfechos.	Confirma efetividade do NBS no SUS.
Soares et al., 2014	Estudo retrospectivo	Brasil – PE (NBS)	Seguimento de crianças diagnosticadas pelo PNTN.	Evidencia necessidade de rede de cuidado contínuo.
Adorno et al., 2005	Estudo populacional	Brasil – BA (epidemiologia)	Prevalência de hemoglobinopatias em RN de Salvador.	Estimula priorização programática em áreas de alta prevalência.
Silva-Pinto et al., 2019	Revisão/Política	Brasil – PNTN	Histórico e desafios da triagem neonatal no país.	Reforça cobertura e padronização de fluxos assistenciais.
Sabarense et al., 2014/2015	Coorte/registro	Brasil – mortalidade pediátrica	Caracteriza óbitos em crianças rastreadas.	Aponta pontos críticos de seguimento pós-diagnóstico.
Lima et al., 2014/2015	Série temporal	Brasil – MA (antes/depois do NBS)	Aumenta internações (maior detecção); idade ao óbito aumenta.	NBS amplia visibilidade e permite intervenções mais cedo.
Wang, 2015 (J Pediatr RJ)	Revisão narrativa	NBS em SCD	NBS é necessário, mas requer cuidado abrangente.	Destaca limites e a importância do seguimento.
PHE/NHS Overview	Diretriz/Programa	UK – SCT	Base de evidências e padrões do	Garante benefício > risco a custo razoável.

			programa antenatal e neonatal.	
Santos et al., 2021	Relato/Análise programática	Brasil – 20 anos PNTN	Cobertura média ~82% e heterogeneidade regional.	Prioriza expansão e equidade na implementação.

4 CONCLUSÃO

A triagem neonatal permanece indispensável para reduzir mortalidade e infecções por diagnóstico e tratamento precoces; a triagem pré-natal agrega aconselhamento e planejamento reprodutivo informados. A integração de ambas, calibrada pela prevalência local, otimiza resultados clínicos e eficiência do sistema.

No Brasil, é fundamental manter a triagem neonatal universal e aprimorar os fluxos de confirmação e cuidado, além de expandir gradualmente a triagem pré-natal em áreas de maior risco, reduzindo desigualdades e fortalecendo a rede de atenção.

5 REFERÊNCIAS

Gaston MH; Verter JI; Woods G; et al. Prophylaxis with Oral Penicillin in Children with Sickle Cell Anemia. N Engl J Med. 1986;314(25):1593–1599.

Falletta JM; Woods GM; Verter JI; et al. Discontinuing penicillin prophylaxis in children with sickle cell anemia. J Pediatr. 1995;127(5):685–690.

Quinn CT; Rogers ZR; McCavit TL; Buchanan GR. Improved survival of children and adolescents with sickle cell disease. Blood. 2010;115(17):3447–3452.

Wang Y; Liu G; Caggana M; et al. Mortality of New York children with sickle cell disease identified through newborn screening. Genet Med. 2015;17(6):452–459.

Dormandy E; et al. Effectiveness of earlier antenatal screening for sickle cell disease and thalassaemia in primary care: cluster randomised trial. BMJ. 2010;341:c5132.

Tsianakas V; et al. Offering antenatal sickle cell and thalassaemia screening in primary care: a feasibility study. Br J Gen Pract. 2010;60(578):e191–e199.

Bryan S; Dormandy E; Roberts T; Ades A. Screening for sickle cell and thalassaemia in primary care: a cost-effectiveness study. Br J Gen Pract. 2011;61(591):e620–e627.

Zeuner D. Cost-effectiveness analysis of antenatal screening for sickle cell disease and thalassaemia. UCL Thesis. 1999.

Streetly A. A national screening policy for sickle cell disease and thalassaemia major for the UK. BMJ. 2000;320:1353–1354.

UK National Screening Committee (UK NSC). Sickle cell and thalassaemia screening programme: handbook overview. 2025.

U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF). Sickle Cell Disease (Hemoglobinopathies) in Newborns: Screening. 2014/2013—current page.

de Castro Lobo CL; Ballas SK; Domingos AC; et al. Newborn screening program for hemoglobinopathies in Rio de Janeiro, Brazil. Pediatr Blood Cancer. 2014;61(1):34–39.

Soares ACN; Samico IC; Araújo AS; et al. Follow-up of children with hemoglobinopathies diagnosed by the Brazilian Neonatal Screening Program in Pernambuco. Rev Bras Hematol Hemoter. 2014;36(4):250–255.

Adorno EV; Couto FD; Moura Neto JP; et al. Hemoglobinopathies in newborns from Salvador, Bahia, Northeast Brazil. Cad Saúde Pública. 2005;21(1):292–298.

Silva-Pinto AC; et al. The Neonatal Screening Program in Brazil, Focus on SCD. Hematol Transfus Cell Ther. 2019;41(1):e1–e7.

Sabarense AP; Lima GO; Silva LM; Viana MB. Characterization of mortality in children with sickle cell disease diagnosed through the Newborn Screening Program. J Pediatr (Rio J). 2015;91(3):242–247.

Lima ARG; Ribeiro VS; Nicolau DI. Trends in mortality and hospital admissions before and after NBS in Maranhão, Brazil. Rev Bras Hematol Hemoter. 2015;37(1):12–16.

Wang WC. Newborn screening for sickle cell disease: necessary but not sufficient. J Pediatr (Rio J). 2015;91(3):273–275.

Public Health England/NHS. Sickle cell and thalassaemia (SCT) screening: programme overview. 2022–2025.

Santos HP; et al. Twenty Years of Neonatal Screening for Sickle Cell Disease in Brazil. J Inborn Errors Metab Screen. 2021;9:1–9.