

EPIDEMIOLOGIA DA DOENÇA FALCIFORME NO BRASIL: IMPACTOS DA MISCIGENAÇÃO GENÉTICA

EPIDEMIOLOGY OF SICKLE CELL DISEASE IN BRAZIL: IMPACTS OF
GENETIC ADMIXTURE

Ciências da Saúde • 26/10/2026

REGISTRO DOI: [10.70773/revistatopicos/792899307](https://doi.org/10.70773/revistatopicos/792899307)

Kelly Garcia Cabral de Souza¹

Tatiane Lima Santiago²

Gabriel Fernandes de Lima³

RESUMO

A doença falciforme (DF) representa uma das condições genéticas de maior prevalência no Brasil, sendo caracterizada por uma mutação no gene da hemoglobina que resulta na formação da hemoglobina S (HbS). Historicamente associada a populações de ascendência africana, a epidemiologia da DF no território brasileiro foi profundamente moldada pelo intenso processo de miscigenação genética. **Objetivo:** verificar a influência da miscigenação no desenvolvimento e na distribuição genética da doença falciforme no Brasil, analisando como a diversidade populacional interfere no perfil epidemiológico atual. **Metodologia:** consistiu em uma revisão bibliográfica com abordagem qualitativa, fundamentada em dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal e literatura especializada. Os resultados indicam que a miscigenação eliminou a exclusividade racial da doença, disseminando o gene em diversos estratos fenotípicos e tornando-a um problema de saúde pública nacional, e não restrito a grupos específicos.

Palavras-chave: Doença Falciforme; Miscigenação; Epidemiologia; Diversidade Genética.

ABSTRACT

Sickle cell disease (SCD) is one of the most prevalent genetic conditions in Brazil, characterized by a mutation in the hemoglobin gene that results in the formation of hemoglobin S (HbS). Although historically associated with populations of African descent, the epidemiology of SCD in Brazil has been profoundly shaped by extensive genetic admixture. **Objective:** To examine the influence of admixture on the development and genetic distribution of sickle cell disease in Brazil, analyzing how population diversity affects the current epidemiological profile. **Methodology:** A qualitative literature review based on data from the National Neonatal

Screening Program and specialized literature. The results indicate that miscegenation has eliminated the racial exclusivity of the disease, spreading the gene across various phenotypic strata and turning it into a national public health issue, rather than one restricted to specific groups.

Keywords: Sickle Cell Disease; Admixture; Epidemiology; Genetic Diversity.

1. INTRODUÇÃO

No Brasil, a doença falciforme apresenta ocorrência estimada em torno de um caso para cada 1.000 nascimentos. Entretanto, conhecer sua dimensão exata ainda é um desafio, principalmente em razão de possíveis casos não registrados, das diferenças existentes no acesso à assistência em saúde e das dificuldades relacionadas à realização da triagem neonatal. Esses fatores podem prejudicar tanto a identificação dos indivíduos afetados quanto a implementação de medidas preventivas e o acompanhamento adequado (BRASIL, 2022; Ministério da Saúde, 2021).

No cenário brasileiro, as doenças falciformes representam uma questão relevante para a saúde coletiva devido à frequência com que ocorrem, às repercussões clínicas e aos índices de adoecimento e mortalidade associados. Uma parcela expressiva da população possui o gene relacionado à hemoglobina S (HbS), enquanto milhares de pessoas apresentam a condição em sua forma homozigótica (HbSS), geralmente relacionada a manifestações clínicas mais intensas. A quantidade de crianças diagnosticadas com doença falciforme por meio da triagem neonatal pode variar entre os anos e entre as diferentes regiões brasileiras, podendo atingir milhares de novos casos. Essa distribuição não ocorre de maneira

uniforme, havendo maior concentração nas regiões Nordeste e Sudeste, com destaque para estados como Bahia, Rio de Janeiro e Minas Gerais. Esse padrão apresenta relação com a contribuição da ancestralidade africana para a formação genética da população brasileira (BRASIL, 2022; Ministério da Saúde, 2021).

No Brasil, calcula-se que a doença falciforme esteja presente em aproximadamente um nascimento a cada 1.000 nascidos vivos. Apesar dessa estimativa, determinar o número real de pessoas acometidas permanece uma dificuldade, devido à possibilidade de registros incompletos, às diferenças regionais na disponibilidade dos serviços de saúde e às limitações existentes no processo de identificação neonatal. Essas condições podem interferir no reconhecimento dos casos e na continuidade da assistência necessária (BRASIL, 2022; Ministério da Saúde, 2021).

Ao longo da história, a presença do gene HbS no território brasileiro esteve relacionada à origem africana de parte significativa da população e aos processos de deslocamento forçado e miscigenação ocorridos durante o período do tráfico transatlântico de pessoas escravizadas. Atualmente, reconhece-se que a composição genética diversificada da população brasileira exerce influência sobre a ocorrência das hemoglobinopatias e sobre suas diferentes manifestações. Dessa forma, pesquisas epidemiológicas e genéticas tornam-se relevantes para ampliar o conhecimento sobre essas condições e contribuir para estratégias de assistência que considerem as características individuais dos pacientes (BRASIL, 2022).

A doença falciforme (DF) consiste em uma alteração genética que interfere na hemoglobina, proteína encontrada nas células

vermelhas do sangue e responsável pelo transporte de oxigênio. Em decorrência dessa alteração, as hemácias podem assumir um formato característico e apresentar maior rigidez, dificultando sua passagem pelos vasos sanguíneos. Como consequência, podem ocorrer episódios de dor e comprometimento de diferentes órgãos. A DF apresenta maior frequência em populações com ancestralidade africana, mediterrânea, do Oriente Médio e do subcontinente indiano. Existem diferentes manifestações da doença, sendo a anemia falciforme considerada uma das formas clínicas de maior gravidade. A identificação da condição nos primeiros períodos da vida é essencial para possibilitar acompanhamento adequado e reduzir o risco de complicações. O cuidado terapêutico envolve medidas destinadas ao controle das manifestações clínicas e à prevenção de novos episódios, enquanto tratamentos mais recentes, como algumas modalidades de terapia gênica, ampliam as perspectivas terapêuticas para determinados pacientes (WHO, 2023; CDC, 2024).

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA OU REVISÃO DA LITERATURA

2.1. Mapeamento Epidemiológico da Doença Falciforme no Brasil

A distribuição espacial da doença falciforme (DF) no território brasileiro caracteriza-se por uma notável assimetria, com elevada concentração de diagnósticos em estados como Bahia, Maranhão e Minas Gerais. Essa heterogeneidade geográfica reflete a intersecção entre o perfil genético populacional e os determinantes sociais da saúde, incluindo a vulnerabilidade socioeconômica, o grau de letramento em saúde e a disparidade no acesso aos serviços especializados. Ademais, a subnotificação sistemática permanece como um entrave crítico, comprometendo a precisão das

estatísticas de prevalência em nível nacional. Nesse sentido, consolida-se a necessidade de aprimorar os mecanismos de vigilância epidemiológica e democratizar a assistência terciária para mitigar o impacto da enfermidade (Souza; Araújo; Santa Bárbara, 2023; Oliveira et al., 2024).

Diante dessa realidade, torna-se imprescindível investigar como o fluxo de miscigenação e a derivação genética moldam o perfil epidemiológico da DF, fundamentando ações estratégicas de prevenção, diagnóstico precoce e manejo terapêutico. A articulação entre a genética humana, a epidemiologia e as ciências sociais propicia uma leitura integrada da patologia, oferecendo subsídios para a consolidação de políticas públicas voltadas à equidade e à atenção integral dos pacientes. Dessa forma, a ampliação do arcabouço teórico sobre esses fatores é indispensável para elevar os padrões de sobrevivência e o bem-estar dos indivíduos acometidos (Piel et al., 2021; BRASIL, 2023).

No tocante ao alelo HbS, as maiores taxas de frequência mundial concentram-se na África subsaariana e nas populações da diáspora africana associadas ao tráfico negreiro. No cenário nacional, a DF atinge aproximadamente entre 0,1% e 0,3% da população negra, estimando-se que mais de dois milhões de brasileiros sejam portadores heterozigotos (traço falciforme). Na Região Sudeste, a prevalência de heterozigotos atinge cerca de 2% na população geral e varia de 6% a 10% no segmento negro. Em investigações epidemiológicas de base populacional conduzidas em Minas Gerais, registrou-se a incidência de um indivíduo homozigoto a cada 2.800 recém-nascidos. Ademais, levantamentos nacionais apontam que 78,6% dos óbitos relacionados à enfermidade decorrem de suas complicações clínicas agudas e crônicas (BRASIL, 2024).

Entre 2014 e 2020, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) identificou uma média anual de 1.087 novos casos infantis de DF, correspondendo a uma taxa de incidência de 3,75 por 10.000 nascidos vivos. Estima-se que o contingente total de pessoas com a doença no país esteja compreendido entre 60.000 e 100.000 indivíduos. A dispersão geográfica mantém-se heterogênea, com maior densidade de casos na Bahia, no Distrito Federal e em Minas Gerais. Por se tratar de uma alteração hereditária de origem africana, a patologia manifesta-se predominantemente, embora não exclusivamente, em indivíduos pretos e pardos (BRASIL, 2021).

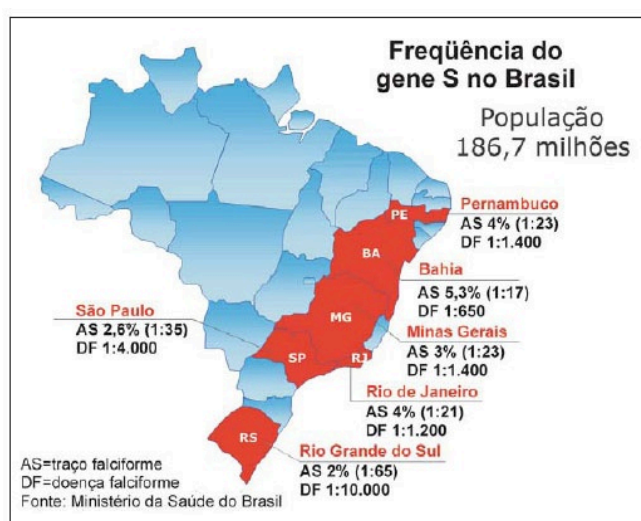


Figura 1. Frequência do gene S nas diferentes regiões do Brasil

Fonte: BRASIL. Brasília: Ministério da Saúde, [s.d.]

Em um levantamento clínico com 257 pacientes (mediana de idade de 25 anos; 54,86% do sexo feminino; 61,1% autodeclarados pretos; 72,4% com genótipo HBsis), identificou-se que 17 indivíduos (6,61%) estavam submetidos ao protocolo de exsanguinotransfusão crônica — grupo constituído integralmente pelo genótipo HbSS, com mediana de 23 anos e predomínio feminino (58,82%). As principais indicações para o procedimento foram a prevenção secundária do acidente vascular cerebral (AVC) em 58,82% dos casos e a prevenção

primária (11,76%) em pacientes com alteração crítica no doppler transcraniano. No decurso do acompanhamento, 47,06% desenvolveram sobrecarga de ferro, sendo que 29,4% já apresentavam hiperferritinemia basal e 23,54% tinham níveis iniciais normais. Metade do grupo utilizou quelante de ferro oral, embora 37,5% tenham interrompido a medicação devido a reações adversas ou complicações clínicas. Os níveis médios de HbS reduziram-se de 50,3% para 43,68%. Notou-se, ainda, declínio no número de internações hospitalares em 70,6% dos pacientes (mediana inicial de 4 visitas versus 1 visita final; $p = 0,088$), enquanto a aloimunização eritrocitária ocorreu em apenas 3 indivíduos (Martins et al., 2025).

Esse mapeamento reitera o arcabouço histórico do processo de miscigenação no Brasil, registrando maiores frequências do gene nas unidades federativas com forte herança descendente africana. Estados como Bahia, Rio de Janeiro e Minas Gerais concentram expressiva parcela dos diagnósticos, reflexo direto dos fluxos migratórios e do tráfico transatlântico (BRASIL, 2023). A identificação precoce desses indivíduos é garantida pelo rastreamento neonatal universal via Teste do Pezinho, implementado obrigatoriamente a partir de 2001.

Na Região Norte, os registros entre 2014 e 2020 indicaram uma incidência aproximada de 14,96 casos de DF por 10.000 nascidos vivos, enquanto a frequência do traço falciforme atingiu cerca de 11,29 por 100 nascimentos no mesmo período. Sob a perspectiva da mortalidade, constataram-se 210 óbitos associados à doença falciforme na população nortista durante esse intervalo de tempo (Reis; Sousa; Marques, 2025).

A análise cruzada com os dados do Censo Demográfico do IBGE (2022) considerou o Índice de Desenvolvimento Humano (IDH) classificado como baixo/médio ($< 0,69$) e a mortalidade infantil como média/alta (> 10 óbitos por mil nascidos vivos). Avaliou-se uma amostra de 1.736 usuários atendidos em serviço hemoterápico, dos quais 74 foram desconsiderados por inconsistência cadastral, resultando em 1.662 participantes (50,78% do sexo masculino e 67,49% procedentes da macrorregião norte estadual), com mediana de idade de 16 anos (IQ 25%-75%: 9–25 anos) (IBGE, 2022).

2.2. Miscigenação da População Brasileira dos Genes HbS e HbC

A doença falciforme constitui uma hemoglobinopatia hereditária decorrente de uma mutação de ponto no gene da β -globina, culminando na síntese da hemoglobina anormal S (HbS). Em condições de baixa tensão de oxigênio, essa variante molecular sofre polimerização, alterando a morfologia das hemácias para o formato falciforme, o que eleva a viscosidade plasmática e desencadeia eventos vaso-oclusivos recorrentes. O quadro clínico abrange dores crônicas, anemia hemolítica crônica e lesões orgânicas progressivas. No contexto brasileiro, sobressai como a alteração monogênica de maior prevalência, figurando como um desafio prioritário de saúde pública diante de sua expressiva morbimortalidade e impacto social (BRASIL, 2023; Piel et al., 2021).

A dispersão das variantes HbS e HbC na população nacional está intimamente vinculada à formação étnico-histórica do país, marcada pela miscigenação entre povos originários, colonizadores europeus e contingentes africanos. A introdução desses alelos ocorreu precipuamente pela chegada forçada de populações africanas provenientes de zonas endêmicas para malária, onde a

heterozigose conferia vantagem seletiva. Levantamentos genéticos contemporâneos mostram maior prevalência dessas hemoglobinopatias nas regiões Norte e Nordeste, em consonância com a matriz ancestral dessas populações. Assim, o mapeamento geográfico dos genes HbS e HbC provê embasamento para compreender a dinâmica epidemiológica e orientar intervenções em saúde (Zago; Falcão; Pasquini, 2022; Naoum, 2022).

O Brasil abriga uma das populações mais miscigenadas do planeta, produto de cinco séculos de fluxo gênico entre matrizes autóctones, europeias e africanas (Hünemeier et al., 2025). Dados do projeto DNA do Brasil, baseados no sequenciamento de 2.723 genomas, revelaram uma contribuição ancestral média de 60% europeia, 27% africana e 13% indígena, com marcantes variações regionais (Nunes et al., 2025).

O ápice dessa mistura populacional ocorreu nos séculos XVIII e XIX, estimulado pela expansão da mineração de ouro e diamantes e pela intensificação do comércio transatlântico de escravizados (Nunes et al., 2025). Esse processo histórico justifica a ampla dispersão dos alelos HbS e HbC pelo território nacional. As unidades federativas do Nordeste, que possuem maior proporção de ancestralidade africana, apresentam as maiores frequências alélicas, enquanto as regiões Sul e Sudeste registram médias inferiores (Jornal da USP, 2024). Essa dinâmica originou um mosaico de haplótipos globais, justificando a presença das hemoglobinas S e C em todas as regiões brasileiras, contudo sob um claro gradiente geográfico (Nunes et al., 2025).

A Pesquisa Nacional de Saúde (PNS), ao coletar material biológico entre 2014 e 2015, permitiu traçar o primeiro panorama laboratorial das hemoglobinopatias na população adulta do país. Os resultados

demonstraram que 3,66% dos adultos avaliados eram portadores de variantes hemoglobinas, distribuídos em: 2,49% com traço falciforme (HBAs), 1,1% com traço ou suspeita de talassemia, 0,03% com persistência hereditária de hemoglobina fetal (HbF) e 0,04% com hemoglobina C (HbAC). Confirmou-se, ainda, que tais alterações genéticas incidem predominantemente sobre a população negra (Rosenfeld et al., 2019).

Embora a literatura documente a prevalência dessas condições, persistem lacunas acerca dos fatores associados na população adulta brasileira. Evidências científicas sublinham que, além dos determinantes genéticos inerentes à cronicidade da DF, variáveis socioeconômicas, raciais e culturais exercem grande influência na evolução do quadro. Torna-se imperativo, portanto, mapear os condicionantes sociais subjacentes a essas alterações. Esse conhecimento é essencial para fundamentar o manejo clínico, subsidiar políticas de prevenção e aconselhamento genético, e aprimorar a rede de cuidados prestada aos pacientes e seus familiares (Sá et al., 2024).

2.3. A Influência da Miscigenação de Homozigose e Heterozigoto

O processo de miscigenação étnica atua diretamente na reconfiguração das frequências genotípicas da doença falciforme, influenciando as taxas de homozigose (HbSS) e heterozigose (HBAs). Enquanto a homozigose culmina em manifestações clínicas de elevada gravidade, a heterozigose simples (traço falciforme) costuma evoluir de forma assintomática. Contudo, a interação do alelo HbS com outras variantes estruturais, como a HbC, gera genótipos compostos (ex.: hemoglobinopatia SC) marcados por expressiva heterogeneidade fenotípica. Desse modo, a diversidade

genômica decorrente da miscigenação resulta em diferentes apresentações clínicas, impondo desafios adicionais à padronização do prognóstico e às condutas terapêuticas (Avelar et al., 2022; Silva et al., 2024).

Na prática clínica, essa diversidade reflete-se no espectro genotípico da patologia. A forma homozigótica HbSS representa a anemia falciforme clássica e mais severa, ao passo que a heterozigose HBAs expressa o traço falciforme assintomático. A miscigenação ampliou a ocorrência de combinações heterozigóticas compostas, tais como HbSC, HbSD e a intersecção S/ β -talassemia (BRASIL, 2024).). O genótipo HbSC, especificamente, expressa um quadro clínico intermediário: embora apresente menor frequência de crises vaso-oclusivas em comparação ao HbSS, associa-se a um risco elevado de complicações como retinopatia falcêmica e necrose avascular da cabeça do fêmur.

O background genômico derivado da miscigenação atua como um elemento modulador do fenótipo, no qual genes modificadores herdados de distintas ancestralidades podem atenuar ou exacerbar as manifestações clínicas. Estudos indicam que blocos genômicos de ancestralidades específicas encontram-se distribuídos de maneira heterogênea na população, tendo sofrido pressões seletivas que impactam desde as respostas imunes até parâmetros metabólicos dos indivíduos (Nunes et al., 2025).

Do ponto de vista epidemiológico, a doença falciforme destaca-se pela alta relevância no Brasil, onde se estima que entre 25 mil e 60 mil pessoas convivam com a forma sintomática da doença, além de milhões de indivíduos portadores do traço falciforme (BRASIL, 2023; Lopes et al., 2022).

A partir do século XVI, o fluxo migratório forçado decorrente da escravização dispersou as mutações da doença falciforme pelo continente americano. O encontro de populações de matrizes europeia, africana e indígena ao longo do período colonial promoveu sucessivos eventos de recombinação meiótica, reduzindo a extensão dos blocos genômicos ancestrais contíguos e originando genomas em mosaico. Sendo o Brasil o principal destino de africanos escravizados nas Américas, a doença falciforme consolidou-se como uma das enfermidades monogênicas recessivas mais frequentes no país. Consequentemente, embora essas variantes permaneçam ancoradas em segmentos de ancestralidade africana, a dimensão desses blocos e as regiões adjacentes do genoma variam consideravelmente entre os afetados. O mapeamento de mistura surge como uma abordagem fundamental para investigar a ancestralidade desses pacientes e identificar genes modificadores associados à gravidade clínica (Lacerda, 2023).

Em uma revisão sistemática abrangendo 148 estudos, foram catalogadas 78 mutações, sendo 13 relacionadas a hemoglobinas hiper instáveis com alteração funcional (HC; 16,66%) e 65 referentes à dupla heterozigose (DH; 83,33%) — das quais 13 consistiam na associação de HbS com variantes da cadeia α , 50 com variantes da cadeia β em trans, e 2 associadas a alterações na cadeia δ . Quanto às repercussões clínicas, das 13 descrições de HC, 11 apresentavam relevância clínica (5 com fatores concomitantes como α -talassemia, anemia ferropriva ou deficiência de G6PD) e 2 eram assintomáticas. Enquanto a HC apresentou maior proporção de complicações, a DH dividiu-se de forma equilibrada: 33 combinações com sintomatologia relevante e 31 associações de HbS com variantes raras sem relato de sintomas. Entre os sintomáticos, 6 pacientes apresentavam fatores de confusão concomitantes (α -talassemia,

ferropeia ou infecções crônicas). Sob a perspectiva funcional, 6 variantes HC demonstraram afinidade reduzida pelo "O" ₂, 1 afinidade aumentada e 3 afinidade preservada. Nas duplas heterozigoses, 7 associações resultaram em afinidade reduzida, 4 em afinidade aumentada e 7 em afinidade normal. Das 11 associações funcionais alteradas com dados clínicos, 9 correlacionaram-se à presença de sintomas, sendo a anemia o achado predominante na baixa afinidade e a eritrocitose na alta afinidade pelo "O" ₂ (Malimpensa et al., 2022).

Por fim, ao avaliar 182 doadores de sangue, constatou-se que 139 indivíduos (76,4%) apresentavam o perfil HBAs isolado (sem α -talassemia) e 43 (23,6%) apresentavam α -talassemia associada — dos quais 37 (86%) eram heterozigotos para a deleção $-\alpha^{3,7}$ e 6 (14%) homozigotos para a mesma deleção. A dosagem da fração de HbS obtida por HPLC (no equipamento Premier) em indivíduos HbAS sem talassemia situou-se em $36,33 \pm 3,15\%$ e $38,37 \pm 2,29\%$. Nos portadores de α -talassemia heterozigótica, os níveis médios de HbS reduziram-se para $32,25 \pm 3,58\%$ e $32,96 \pm 2,94\%$. Já nos indivíduos com α -talassemia homozigótica, a concentração média de HbS foi de $27,86 \pm 3,18\%$ e $29,58 \pm 3,41\%$. Observou-se uma diferença estatisticamente significativa ($p < 0,0001$) entre os grupos, confirmando que a presença da α -talassemia (especialmente em homozigose) reduz proporcionalmente a porcentagem de HbS no sangue, independentemente da plataforma analítica utilizada (Bazaretti et al., 2023).

3. METODOLOGIA

3.1. Tipo de Estudo

Este trabalho caracteriza-se formalmente como uma Revisão Bibliográfica Narrativo de Caráter Qualitativa, A opção por esta modalidade justifica-se pela necessidade de analisar, reunir e sintetizar a produção científica e os dados epidemiológicos preexistentes sobre a distribuição da hemoglobina S no território nacional, permitindo mapear do tema e familiarizar o pesquisador.

Palavras- chave: Doença Falciforme:(8,639 artigos), Miscigenação: (106 artigos), Epidemiologia:(3,581,520 artigos) e Diversidade Genética:(1,409,787 artigos).

3.2. Local de Estudo

O estudo foi realizado em bases de dados científicos como: SciELO (Scientific Eletronic Librany), PubMed/MEDLINE (National Librany of Medicine), Google Acadêmico.

3.3. Critérios de Inclusão

A seleção do material refinou-se a partir da aplicação rigorosa de filtros metodológicos preestabelecidos:

Critérios de Inclusão (CI): Foram adotados 16 artigos como limites artigos originais e de revisão publicados no recorte temporal compreendido entre os anos de 2020 e 2026 (últimos 6 anos) , disponibilizados nos idiomas português ou inglês, compreendendo estudos: Correlacionar o perfil de miscigenação da população brasileira com dispersão geográfica dos genes HbS e HbC, Avaliar a influência da miscigenação de homozigose e heterozigoto na expressão dos genes HbS e HbC e Descrever o mapeamento epidemiológico da Doença Falciforme no Brasil.

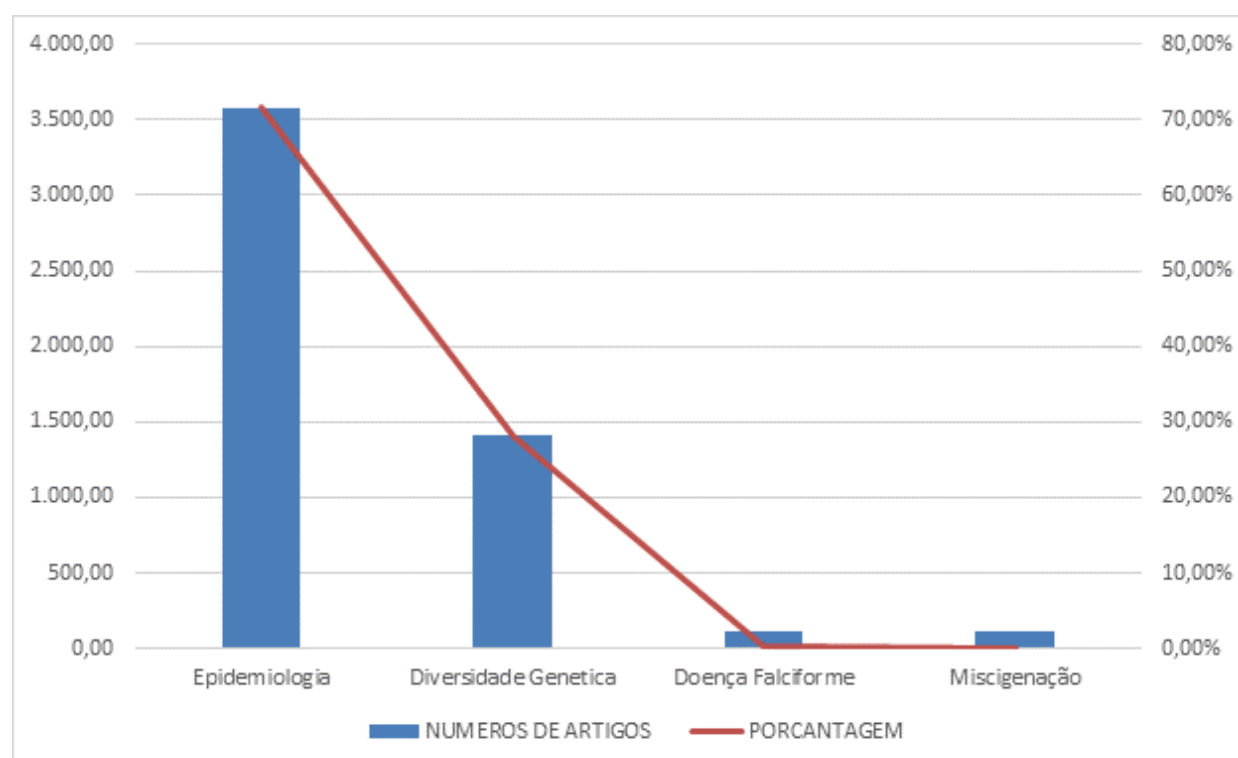
3.4. Critérios de Exclusão

Critérios de Exclusão (CE): Excluíram-se 25 artigos e republicações que se encontravam em regime de duplicidade (repetidos entre as bases de dados); artigos sobre anemia ferropriva, artigos com epidemiologia de outros países e publicações que fuja do tema central.

3.5. Análise dos Dados

As análises descritivas foram utilizadas mediante as informações cadastradas a partir do banco de dados, sistema desenvolvido pelo departamento de sistemas, armazenados e tabulados por meio do Software Microsoft Excel® (versão 2013 para Windows). E serão apresentadas através do estudo em tabelas através do software Microsoft Excel® (versão 2019).Windows).

Gráfico 1. Distribuição temática dos artigos analisados



Fonte: Autoria Própria ,2026.

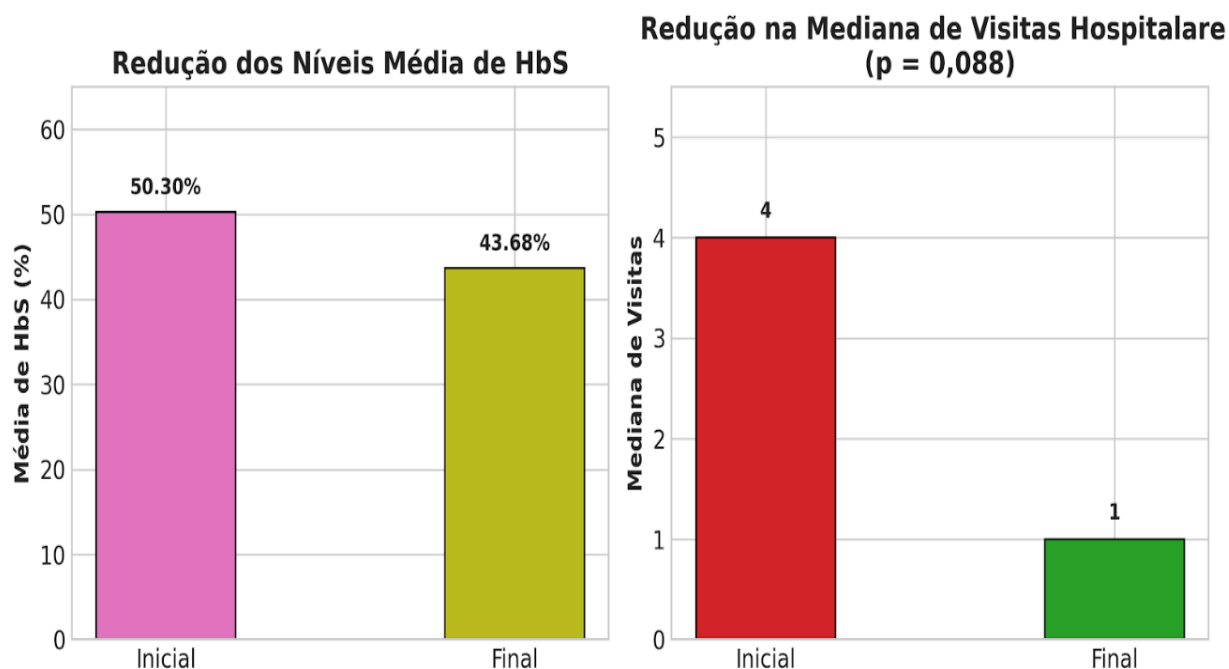
(Nota: O gráfico apresenta o número absoluto e a porcentagem de artigos publicados por tema, destacando a prevalência da temática de Epidemiologia (cerca de 3600 artigos; ~72%), seguida da Diversidade Genética (cerca de 1400 artigos; ~28% e valores residuais para Doença Falciforme e Miscigenação).

4. RESULTADOS E DISCUSSÕES

A doença falciforme (DF) apresenta distribuição heterogênea no território brasileiro, com maior concentração de casos em estados historicamente marcados por elevada contribuição da ancestralidade africana, destacando-se Bahia, Minas Gerais, Rio de Janeiro e Distrito Federal. Esse padrão está relacionado à distribuição do gene S na população brasileira e aos processos históricos de miscigenação e migração associados à formação da população nacional (BRASIL, 2021).

No período de 2014 a 2020, foram identificados, por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), em média 1.087 novos casos de crianças com doença falciforme por ano, correspondendo a uma incidência média de 3,75 casos para cada 10.000 nascidos vivos. A estimativa nacional aponta para a existência de aproximadamente 60.000 a 100.000 indivíduos com doença falciforme. Observou-se, ainda, maior incidência nas unidades federativas da Bahia, do Distrito Federal e de Minas Gerais, reforçando a heterogeneidade regional da doença no país (BRASIL, 2024).

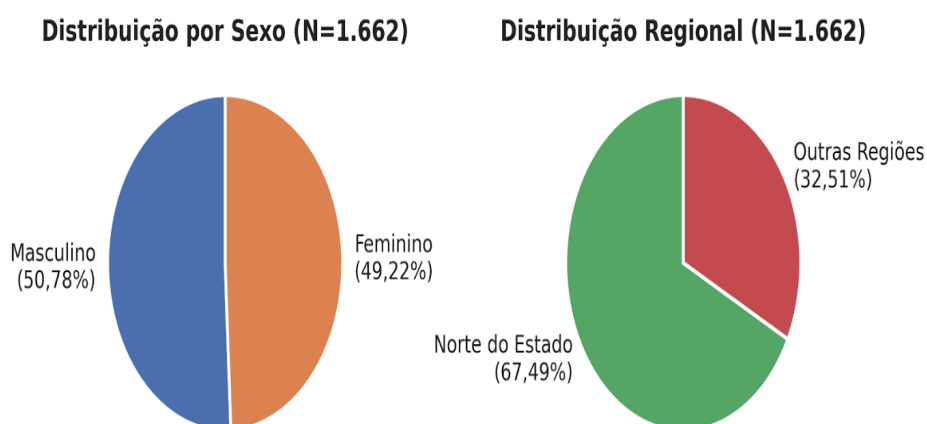
Gráfico 2. Redução descritiva.



Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Redução dos Níveis Média de HbS (%): Inicial: 50,30% / Final: 43,68% . Redução na Mediana de Visitas Hospitalares ($p=0,088$): Inicial: 4 visitas / Final: 1 visita).

Gráfico 3. Perfil Demográfico e Regional da Amostra (N=1.662)



Fonte: Autoria Própria./2026.

(Nota: Distribuição por Sexo: Masculino: 50,78% / Feminino: 49,22% .Distribuição Regional: Norte do Estado: 67,49% / Outras Regiões: 32,51%).

Tabela 1. Frequência do traço falciforme e incidência da doença falciforme

Indicador	População / Região	Frequência
Traço Falciforme	Sudeste (População Geral)	2,00%
Traço Falciforme	Sudeste (População Negra)	6,00% – 10,00%
Traço Falciforme	Região Norte (Nascidos Vivos)	11,29%
Doença Falciforme	Minas Gerais	1 a cada 2.800 nascimentos
Doença Falciforme	Região Norte	14,96 a cada 10.000 nascidos vivos

Fonte: Autoria Própria, 2026.

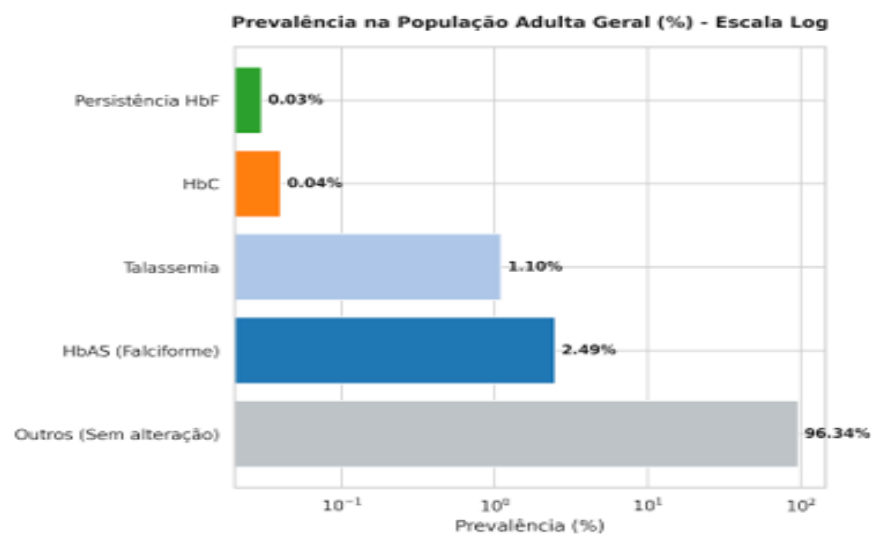
(Nota: Traço Falciforme: Sudeste (População Geral): 2,00%, Sudeste (População Negra): 6,00% – 10,00%, Região Norte (Nascidos Vivos): 11,29%. Doença Falciforme: Minas Gerais: 1 a cada 2.800 nascimento e Região Norte: 14,96 a cada 10.000 nascidos vivos).

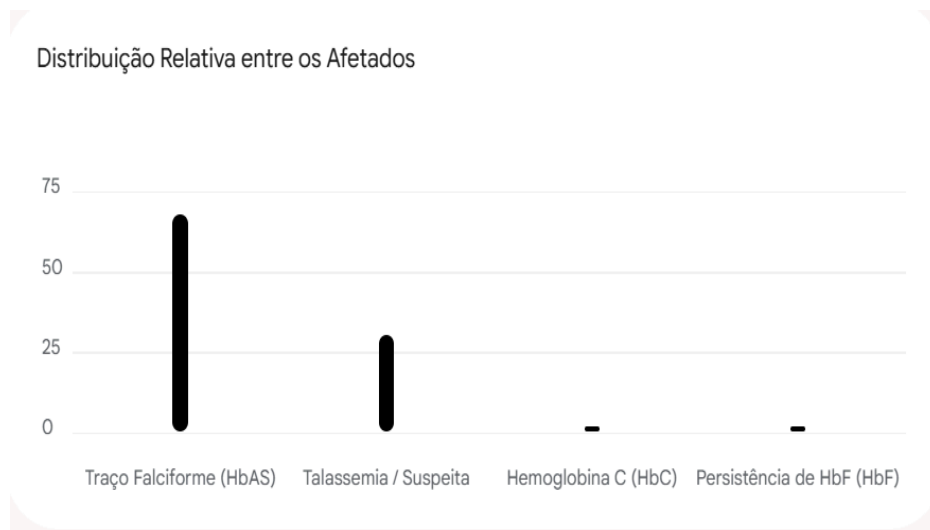
A análise dos estudos da DF e outras hemoglobinopatias apresentam distribuição heterogênea na população brasileira, com diferenças relacionadas à composição genética e às características sociodemográficas das diferentes regiões do país. Os dados demonstraram maior frequência das variantes relacionadas às hemoglobinas S e C em populações com maior contribuição de ancestralidade africana (Silva *et al.*, 2024).

Os estudos sobre a formação genética da população brasileira demonstraram elevada miscigenação entre diferentes grupos populacionais. A análise realizada pelo projeto DNA do Brasil, com 2.723 genomas, identificou uma contribuição genética média de aproximadamente 60% de ancestralidade europeia, 27% africana e 13% indígena. Essa contribuição apresentou variações de acordo com a região brasileira, evidenciando a existência de diferenças na composição genética da população (Nunes et al., 2022).

A distribuição dos alelos HbS e HbC acompanhou esse padrão de diversidade genética. Foi identificada maior frequência dessas variantes em estados das regiões Norte e Nordeste, enquanto as menores frequências foram observadas, de maneira geral, em estados das regiões Sul e Sudeste. Os resultados também indicaram a presença dos alelos HbS e HbC em diferentes regiões do território nacional, embora com frequências distintas entre os estados (Costa et al., 2023).

Gráfico 4. Prevalência na população adulta e Distribuição relativa entre os afetados.

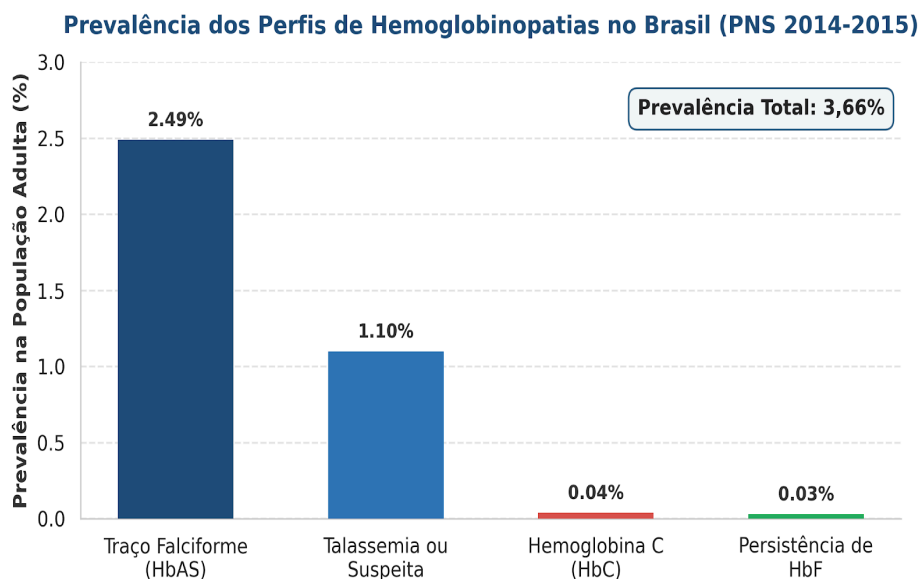




Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Distribuição Relativa entre os Afetados (3,66% da População): O gráfico circular destaca a proporção entre as alterações identificadas, onde o Traço Falciforme (HbAS) e a Talassemia / Suspeita representam a grande maioria dos casos afetados).

Gráfico 5. Prevalência dos perfis de Hemoglobinopatias no Brasil



Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Prevalência dos perfis de hemoglobinopatias na população adulta do Brasil (PNS 2014-2015), com uma prevalência total de 3,66%:

Traço Falciforme (HbAS): 2,49%, Talassemia ou Suspeita: 1,10%, Hemoglobina C (HbC): 0,04% e Persistência de HbF: 0,03%).

A diversidade genética da população brasileira está relacionada à variabilidade dos genótipos e das manifestações clínicas observadas na doença falciforme. Foram identificadas diferenças importantes entre indivíduos homozigotos para a hemoglobina S (HbSS), heterozigotos (HbAS) e aqueles que apresentam combinações da HbS com outras variantes de hemoglobina, como HbC e beta-talassemia (BRASIL, 2024; Silva et al., 2024).

O genótipo HbSS foi caracterizado como a forma clínica de maior gravidade, estando associado a manifestações como anemia hemolítica, crises vaso-oclusivas e outras complicações sistêmicas. Em contraste, indivíduos com o perfil HbAS, correspondente ao traço falciforme, geralmente não apresentam manifestações clínicas importantes. Entre as formas compostas, o genótipo HbSC apresentou expressão clínica intermediária, com menor frequência de crises vaso-oclusivas em comparação ao HbSS, porém com maior associação a complicações específicas, como retinopatia e necrose avascular (BRASIL, 2024; Appiah-Kubi; Aygun, 2025).

Tabela 2. Levantamento de Mutações e Cadeias Globinas

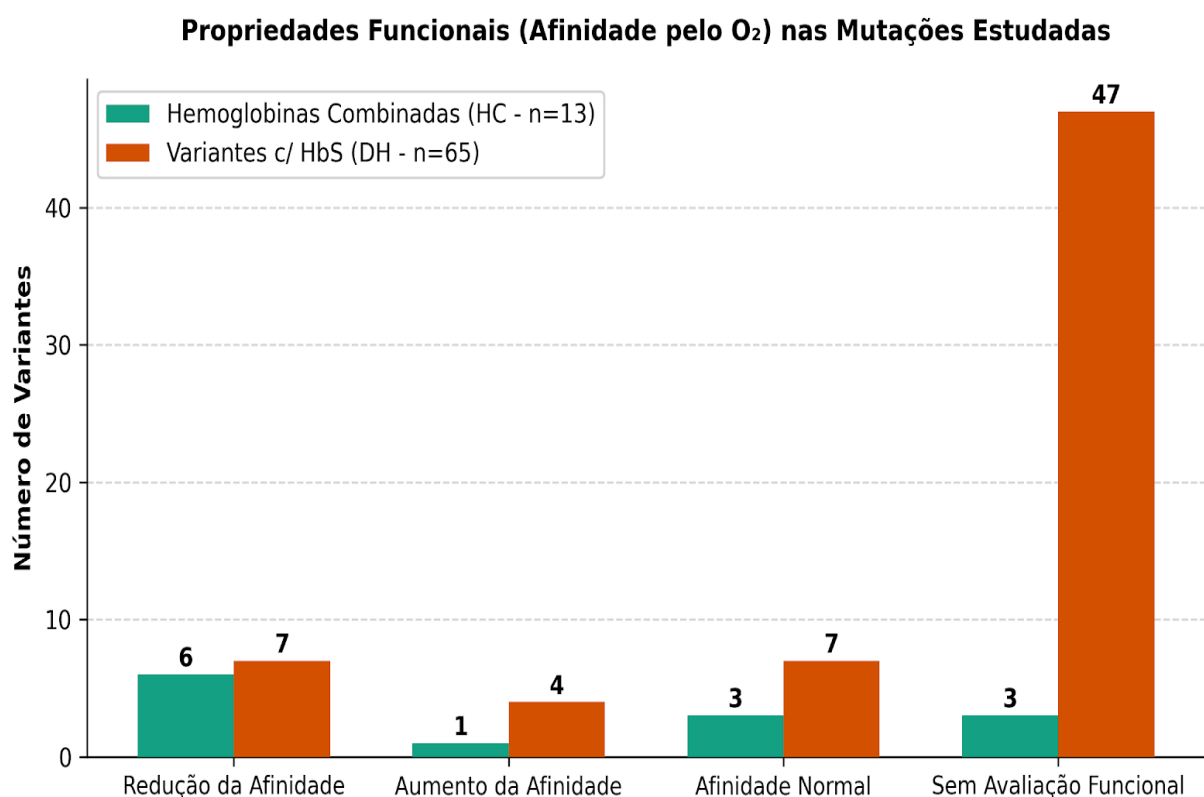
Categoria da Mutações	N.º Mutações	% do Total	Detalhes / Cadeias Afetadas
Hemoglobinas Combinadas (HC)	13	16,66%	11 sintomáticos (5 com fatores como α - talassemia, anemia ferropriva, G6PD) e 2 assintomáticos.

Variantes de HbS (DH)	65	83,33%	• 50 variantes na Cadeia Beta (em <i>trans</i>) • 13 variantes na Cadeia Alfa • 2 variantes na Cadeia Delta
------------------------------	----	--------	---

Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Hemoglobinas Combinadas (HC): Registam 13 mutações (16,66% do total), sendo 11 sintomáticos (associados a fatores como α -talassemia, anemia ferropriva ou G6PD) e 2 assintomáticos. Variantes de HbS (DH): Registam 65 mutações (83,33% do total), divididas em 50 variantes na cadeia Beta (em *trans*), 13 variantes na cadeia Alfa e 2 variantes na cadeia Delta).

Gráfico 6. Alterações da Afinidade pelo O_2 por Categoria Genética.

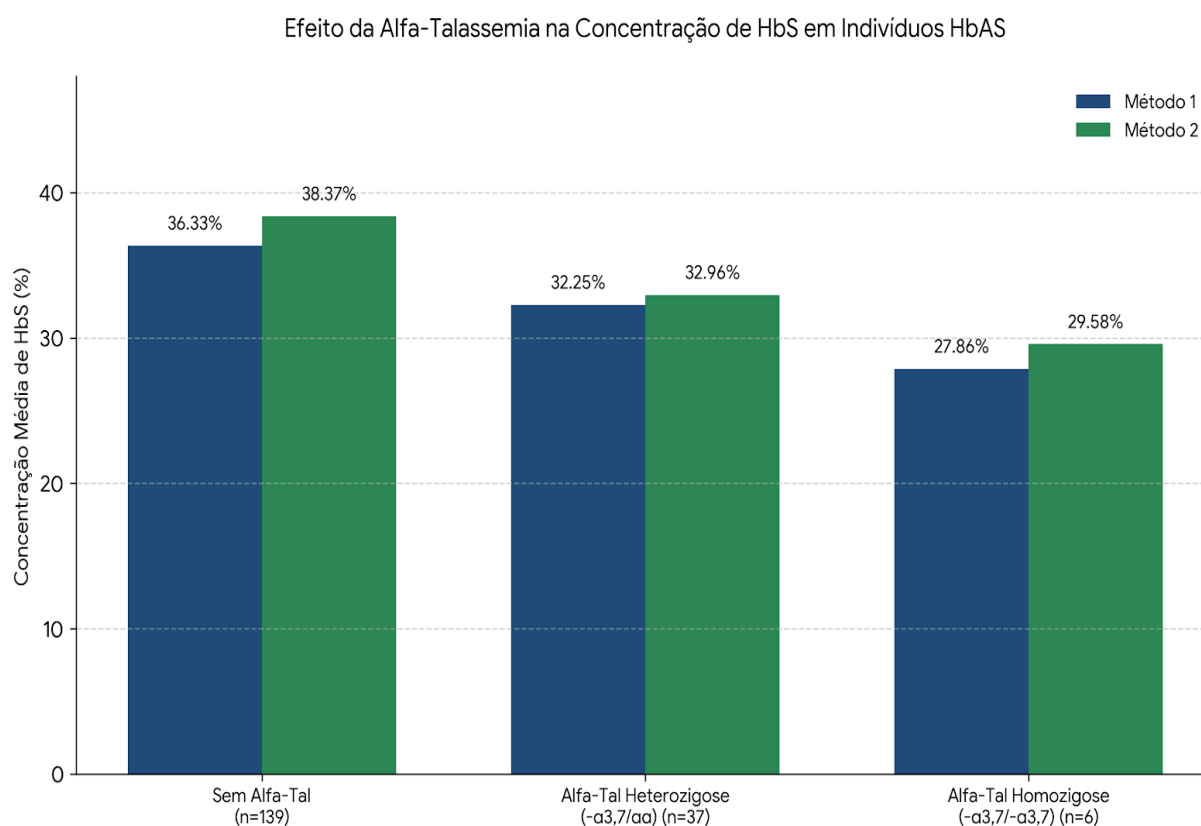


Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Distribuição do número de variantes segundo a afinidade pelo oxigénio em Hemoglobinas Combinadas (HC, n=13) e Variantes

c/ HbS (DH, n=65). Destaca-se um elevado número de casos em variantes com HbS sem avaliação funcional efetuada).

Gráfico 7. Redução da Concentração de HbS pela Presença de α - Talassemia.



Fonte: Autoria Própria, 2026.

(Nota: Concentração média de HbS (%) em indivíduos com traço falciforme (HbAS) sem alfa-talassemia ($n=139$), heterozigotos ($-\alpha 3,7/\alpha\alpha$, $n=37$) e homozigotos ($-\alpha 3,7/-\alpha 3,7$, $n=6$). Observa-se uma redução progressiva e significativa da HbS com o aumento da deleção de genes de alfa-globina. Valores comparados pelos Métodos 1 e 2).

4.1. Discussão

Os resultados apresentados evidenciam que a doença falciforme (DF) e as demais hemoglobinopatias apresentam distribuição

heterogênea na população brasileira, com diferenças importantes entre regiões e grupos populacionais. Essa heterogeneidade está relacionada à composição genética da população brasileira, marcada por diferentes graus de ancestralidade europeia, africana e indígena, além de processos históricos de migração e miscigenação. Nesse contexto, a maior ocorrência de variantes relacionadas às hemoglobinas S e C em determinadas regiões reforça a influência da estrutura genética populacional sobre a distribuição das hemoglobinopatias no país (BRASIL, 2021; Silva et al., 2024).

Os dados nacionais apresentados demonstram que a doença falciforme possui maior concentração em algumas unidades federativas, destacando-se Bahia, Minas Gerais, Rio de Janeiro e Distrito Federal. Entre 2014 e 2020, o Programa Nacional de Triagem Neonatal identificou, em média, 1.087 novos casos de DF por ano, correspondendo a uma incidência média de 3,75 casos para cada 10.000 nascidos vivos. A estimativa de aproximadamente 60.000 a 100.000 indivíduos vivendo com a doença demonstra sua relevância como problema de saúde pública no Brasil. A maior incidência observada na Bahia, no Distrito Federal e em Minas Gerais também evidencia que a distribuição da doença não ocorre de maneira uniforme no território nacional (BRASIL, 2024).

O gráfico 3, referente à distribuição da amostra de 1.662 indivíduos, demonstra uma distribuição relativamente equilibrada entre os sexos, com 50,78% de indivíduos do sexo masculino e 49,22% do sexo feminino. Esse resultado é importante porque demonstra que, embora a doença falciforme esteja relacionada a uma alteração genética autossômica, não se espera uma predominância determinada pelo sexo. A distribuição observada na amostra, portanto, é compatível com a natureza genética da doença e

permite analisar os indivíduos sem que exista uma diferença acentuada entre homens e mulheres (BRASIL, 2022).

Em relação à distribuição regional, a mesma figura demonstra predominância de indivíduos provenientes da região Norte do estado analisado, representando 67,49% da amostra, enquanto 32,51% pertenciam a outras regiões. Esse achado deve ser interpretado considerando a origem da população estudada, não sendo possível extrapolá-lo diretamente para toda a população brasileira. Entretanto, a concentração regional da amostra é relevante para compreender a ocorrência das hemoglobinopatias em populações específicas e reforça a necessidade de estudos epidemiológicos regionais (BRASIL, 2022).

A tabela 1 demonstra diferenças expressivas na frequência do traço falciforme e da doença falciforme entre as regiões analisadas. Enquanto o traço falciforme foi apresentado com frequência de 2,00% na população geral do Sudeste, a frequência descrita para a população negra dessa região variou entre 6% e 10%. Na região Norte, foi observada frequência de 11,29% do traço falciforme entre nascidos vivos. Para a doença falciforme, os dados indicaram frequência de um caso para aproximadamente 2.800 nascimentos em Minas Gerais e 14,96 casos para cada 10.000 nascidos vivos na região Norte. Essas diferenças demonstram que a frequência das variantes da hemoglobina S pode variar consideravelmente conforme a população e a região estudada (Reis; Sousa; Marques, 2025).

A maior frequência do traço falciforme observada na região Norte merece atenção no contexto deste estudo, principalmente por estar relacionada à diversidade genética existente na população brasileira.

Estudos de caracterização genética demonstram que a população brasileira apresenta importante contribuição de diferentes grupos ancestrais. Segundo Nunes et al. (2022), a análise de 2.723 genomas do projeto DNA do Brasil identificou, em média, aproximadamente 60% de ancestralidade europeia, 27% africana e 13% indígena, embora esses valores apresentem variações regionais. Dessa forma, a distribuição das variantes da hemoglobina não deve ser interpretada exclusivamente a partir de categorias sociodemográficas, mas também considerando a complexidade da estrutura genética brasileira (Nunes et al., 2022).

O gráfico 4 demonstra que, entre os perfis de hemoglobinopatias apresentados, o traço falciforme (HbAS) correspondeu a 2,49% da população adulta analisada, enquanto a talassemia ou suspeita de talassemia representou 1,10%, a hemoglobina C 0,04% e a persistência de HbF 0,03%. A prevalência total das alterações representadas foi de 3,66%. Esses resultados evidenciam que o traço falciforme constitui uma parcela importante das alterações identificadas, enquanto outras hemoglobinopatias aparecem em menor frequência na população estudada (Rosenfeld *et al.*, 2019).

O gráfico 5 reforça esse padrão ao demonstrar a prevalência dos diferentes perfis de hemoglobinopatias no Brasil. A predominância do HbAS em relação às demais alterações evidencia a importância da identificação dos indivíduos portadores do traço falciforme. Embora o HbAS geralmente não esteja associado ao quadro clínico característico da doença falciforme, sua identificação possui importância no aconselhamento genético e na identificação de casais que apresentam possibilidade de gerar descendentes com formas clinicamente relevantes da doença (Sá *et al.*, 2024; BRASIL, 2022).

A diversidade dos perfis genéticos também é evidenciada pela análise dos genótipos. Indivíduos com HbSS apresentam, em geral, manifestações clínicas mais intensas, enquanto indivíduos HbAS possuem o traço falciforme e, na maioria das situações, não apresentam as manifestações típicas da DF. Já as formas compostas, como HbSC e combinações envolvendo talassemias, apresentam manifestações clínicas variáveis. Essa diversidade genética contribui para a heterogeneidade da apresentação clínica da doença e pode influenciar a frequência e a intensidade das complicações observadas (BRASIL,2023).

Os dados da tabela 2 demonstram ainda uma expressiva diversidade de variantes genéticas. Foram identificadas 78 mutações, sendo 13 classificadas como hemoglobinas combinadas, correspondendo a 16,66%, e 65 relacionadas às variantes de HbS, correspondendo a 83,33%. Entre as variantes de HbS, foram descritas alterações envolvendo as cadeias beta, alfa e delta. A presença de diferentes alterações nas cadeias globinas demonstra a complexidade molecular das hemoglobinopatias e ajuda a explicar por que indivíduos portadores de alterações relacionadas à HbS podem apresentar características laboratoriais e clínicas diferentes (Malimpensa *et al.*, 2022).

Essa heterogeneidade genética também pode repercutir na função da hemoglobina. Conforme apresentado no gráfico 6, entre as variantes de HbS foram identificadas alterações associadas à redução da afinidade pelo oxigênio, aumento da afinidade e afinidade normal. Entretanto, uma parcela expressiva das variantes não possuía avaliação funcional. Entre as variantes de HbS, 7 apresentaram redução da afinidade pelo oxigênio, 4 aumentos da afinidade, 7 afinidades normal e 47 não apresentaram avaliação

funcional. Esses resultados demonstram que a caracterização molecular isolada não é suficiente para compreender completamente o comportamento funcional das variantes, sendo necessária a associação entre dados genéticos, laboratoriais e funcionais (Malimpensa *et al.*, 2022).

Outro aspecto relevante foi a influência da α -talassemia sobre a concentração de HbS, apresentada no gráfico 7. Nos indivíduos sem α -talassemia, a concentração média de HbS foi de aproximadamente 36,73% a 38,37%, dependendo do método utilizado. Entre indivíduos com α -talassemia heterozigótica, os valores ficaram próximos de 32%, enquanto nos indivíduos com α -talassemia homozigótica os valores foram ainda menores, aproximadamente entre 27,66% e 29,38% (Bazaretti *et al.*, 2023).

Esse resultado é particularmente importante porque demonstra que a presença de outra alteração genética pode modificar o perfil hematológico dos indivíduos com HbAS. A redução observada na concentração de HbS foi mais evidente nos indivíduos com α -talassemia homozigótica, sugerindo um possível efeito relacionado ao número de cópias alteradas do gene da alfa-globina. Assim, a coexistência de diferentes hemoglobinopatias deve ser considerada na interpretação dos exames laboratoriais, uma vez que pode modificar os parâmetros utilizados para caracterização dos indivíduos. (Avelar *et al.*, 2022; Bazaretti *et al.*, 2023).

O gráfico 2 apresenta ainda resultados relacionados ao efeito do tratamento, demonstrando redução da média de HbS de 50,30% inicialmente para 43,68% ao final do acompanhamento. Isso corresponde a uma redução absoluta de 6,62 pontos percentuais. Também foi observada redução da mediana de visitas hospitalares,

de 4 para 1, correspondendo a uma redução de 75% nesse indicador. Entretanto, o valor de $p = 0,088$ apresentado para as visitas hospitalares é superior ao nível de significância convencional de 5%. Dessa forma, embora tenha sido observada uma redução descritiva importante no número de visitas, esse resultado não permite afirmar, isoladamente, que houve diferença estatisticamente significativa entre os períodos analisados (Martins *et al.*, 2025).

A redução dos níveis de HbS observada no gráfico 2 deve ser interpretada juntamente com os demais resultados, especialmente porque a concentração de HbS pode sofrer influência de diferentes fatores genéticos. A presença de α -talassemia, por exemplo, apresentou associação significativa com a concentração de HbS no gráfico 6. Isso demonstra que os resultados laboratoriais observados em indivíduos com alterações relacionadas à hemoglobina S podem ser influenciados não apenas pelo tratamento, mas também pelo perfil genético individual (Bazaretti *et al.*, 2023; Martins *et al.*, 2025).

De maneira geral, os resultados analisados demonstram que a doença falciforme e as demais hemoglobinopatias apresentam elevada heterogeneidade genética e epidemiológica no Brasil. A maior frequência do traço falciforme em determinadas populações, a distribuição regional diferenciada e a presença de múltiplas variantes globinas reforçam a necessidade de ampliar a investigação epidemiológica e molecular dessas alterações. Para a região Norte, onde os dados apresentados indicaram frequência elevada do traço falciforme e da doença falciforme, essa abordagem é particularmente relevante, considerando a diversidade genética da população e as características regionais de acesso aos serviços de saúde (BRASIL, 2023; Reis; Sousa; Marques, 2025; Silva *et al.*, 2024).

Por fim, os achados reforçam a importância da triagem neonatal, do diagnóstico laboratorial adequado, do acompanhamento clínico e da caracterização genética dos indivíduos com hemoglobinopatias. A identificação precoce permite diferenciar o traço falciforme das formas clínicas da doença e reconhecer combinações genéticas que podem modificar a concentração de HbS e outros parâmetros laboratoriais. Dessa forma, a integração entre dados epidemiológicos, clínicos, hematológicos e moleculares constitui uma estratégia importante para compreender a distribuição da doença falciforme e suas diferentes manifestações na população (BRASIL, 2022; Lopes *et al.*, 2022; Mota *et al.*, 2024).

5. CONCLUSÃO

A Doença Falciforme (DF) constitui uma importante questão de saúde pública no Brasil e apresenta características epidemiológicas relacionadas à diversidade genética da população. Embora sua origem esteja historicamente associada a populações africanas, a formação da sociedade brasileira, marcada pela miscigenação ao longo dos séculos, contribuiu para a presença do gene da hemoglobina S (HbS) em diferentes grupos populacionais.

A ocorrência da doença não é uniforme entre as regiões brasileiras. Alguns estados, especialmente aqueles que apresentam maior influência da ancestralidade africana, como Bahia, Rio de Janeiro e Minas Gerais, apresentam números expressivos de pessoas afetadas. Essa distribuição também está relacionada a processos históricos e migratórios que contribuíram para a disseminação do gene HbS pelo território nacional.

Além dos fatores genéticos, a realidade epidemiológica da DF também está relacionada às condições sociais da população. Aspectos como disponibilidade dos serviços de saúde, situação econômica, acesso ao diagnóstico e conhecimento sobre a doença podem interferir diretamente na identificação e no acompanhamento dos pacientes. Dessa forma, as diferenças observadas entre as regiões não devem ser explicadas somente pela composição genética da população.

Na Região Norte, por exemplo, entre 2014 e 2020, foram observados aproximadamente 14,96 casos de Doença Falciforme para cada 10 mil nascidos vivos. Para o traço falciforme, o registro foi de cerca de 11,29 casos para cada 100 nascidos vivos. Durante esse período, também foram contabilizados 210 óbitos relacionados à doença na região. Esses dados demonstram a necessidade de ampliar as ações de acompanhamento, diagnóstico e assistência aos indivíduos afetados.

Outro fator que dificulta a compreensão da dimensão real da doença no país é a possibilidade de existência de casos que não são identificados ou registrados adequadamente. A subnotificação pode comprometer as estimativas epidemiológicas e dificultar o planejamento de ações destinadas à população com DF.

Nesse contexto, conhecer a distribuição da Doença Falciforme e compreender os fatores que influenciam sua ocorrência são medidas importantes para o planejamento da assistência à saúde. O diagnóstico precoce, realizado por meio da triagem neonatal, conhecida como teste do pezinho, permite identificar a doença ainda nos primeiros períodos de vida. A partir dessa identificação,

torna-se possível iniciar o acompanhamento adequado e reduzir o risco de complicações.

Assim, o enfrentamento da Doença Falciforme exige a integração entre diagnóstico precoce, acompanhamento especializado, acesso adequado aos serviços de saúde e desenvolvimento de políticas públicas que considerem as diferenças existentes entre as regiões e os grupos populacionais brasileiros.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

APPIAH-KUBI, Abena; AYGUN, Banu. *PIVOTing the Course of HbSC Disease*. NEJM Evidence, v. 4, n. 2, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1056/EVIDe2400449>. Disponível em: <https://evidence.nejm.org/doi/abs/10.1056/EVIDe2400449>.

AVELAR, R. S. et al. Hemoglobinopatias: aspectos clínicos e laboratoriais. Revista Brasileira de Hematologia, 2022.

Bazaretti, Camila et al. Concentração de hemoglobina S como parâmetro de diagnóstico diferencial em casos de traço falciforme e co-herança de alfa talassemia. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, v. 45, supl. 4, p. S101, 2023. DOI: 10.1016/j.htct.2023.09.257.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Doença falciforme: diretrizes básicas da linha de cuidado*. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. Doença falciforme: diretrizes e manejo. Brasília: Ministério da Saúde, (2023).

BRASIL. Ministério da Saúde. Doença falciforme. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em:

<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em: 16 out. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Doença falciforme. Gov.br, Brasília, DF, 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doenca-falciforme>. Acesso em: 10 set. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2024. Disponível em: [Acessar o protocolo](#) . Acesso em: 16 out. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. Boletins Epidemiológicos. Brasília, DF, 2023. ISSN: 2358-9450.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Triagem neonatal e hemoglobinopatias no Brasil*. Brasília: Ministério da Saúde, 2021.

BUENO, D. V.; CRUZ, J. C. da HOLANDA, R. de J. Anemia falciforme: fatores genéticos, epidemiológicos e fisiopatológicos dos portadores. *Revista FIMCA*, Porto Velho, v. 7, n. 1, p. 13, 1 ago. 2020. DOI: <https://doi.org/10.37157/fimca.v7i1.73>. Disponível em: <https://ojs.fimca.com.br/index.php/fimca/article/view/73>. Acesso em: 15 out. 2026.

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). *Sickle Cell Disease (SCD)*. 2024. Disponível em: <https://www.cdc.gov/sickle-cell/>. Acesso em: 02 jun. 2026.

COSTA, S. S. M. et al. Prevalência de hemoglobina variante em doadores de sangue brasileiros. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, v. 45, supl. 4, p. S753, 2023. DOI:

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1364>. Disponível em:
<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1364>. Acesso em: 16 out. 2026.

IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. *Censo Demográfico 2022*. Rio de Janeiro: IBGE, 2023

Lacerda, Pedro Henrique. Ancestralidade genética, miscigenação e mapeamento de mistura em pacientes brasileiros com doença falciforme. 2023. Tese (Doutorado em Genética) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2023.

LOPES, M. S. et al. Triagem neonatal e diagnóstico precoce da doença falciforme no Brasil. *Revista de Saúde Pública*, 2022.

Malimpensa, D.; Tonasse, W. V.; Oliveira, L. B.; et al. Hemoglobina S (HbS) em heterozigose composta e em dupla heterozigose: levantamento de aspectos clínicos e alterações de função. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, v. 44, supl. 2, p. S41, 2022. DOI: 10.1016/j.htct.2022.09.068.

MARTINS, D. R. et al. Análise epidemiológica dos pacientes com doença falciforme atendidos em hospital terciário do sul do Brasil. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, v. 47, supl. 3, p. S104007, 2025. DOI: 10.1016/j.htct.2025.104099.

Ministério da Saúde. Triagem neonatal no Brasil: relatório técnico do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Brasília: Ministério da Saúde, 2021.

MOTA, Clarice Santos et al. Àgô Sankofa: um olhar sobre a trajetória da doença falciforme no Brasil nos últimos 20 anos. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 29, n. 3, 2024. DOI: 10.1590/1413-81232024293.06772023.

NAOUM, P. C. Hemoglobinopatias e diversidade genética no Brasil. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, 2022.

NUNES, K. et al. Admixture and ancestry inference in the largest Brazilian genomic study to date. *Science*, v. 388, p. eadt0032, maio 2025.

NUNES, K. et al. The DNA do Brasil project: data generation and analysis pipelines for native and admixed South American genomes. *Human Molecular Genetics*, v. 31, n. 1, p. 11–22, 2022.

OLIVEIRA, T. R. et al. Epidemiologia da doença falciforme no Brasil: desafios atuais. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2024.

PIEL, F. B. et al. Global epidemiology of sickle cell disease: a systematic review. *The Lancet Haematology*, 2021.

REIS, D. M. dos; SOUSA, G. M. C. de; MARQUES, M. B. Levantamento epidemiológico e clínico da doença falciforme no norte do Brasil: incidência e mortalidade. *Revista de Medicina*, v. 104, n. 3, 2025. DOI: <https://doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v104i3.esp.e-236390>.

ROSENFELD, L. G. et al. *Prevalência de hemoglobinopatias na população adulta brasileira: Pesquisa Nacional de Saúde 2014-2015*. *Revista Brasileira de Epidemiologia*, v. 22, supl. 2, e190007. SUPL.2, 2019. DOI: 10.1590/1980-549720190007.supl.2.

SÁ, A. C. M. G. N. et al. Fatores associados às hemoglobinopatias na população adulta brasileira: análise da Pesquisa Nacional de Saúde. In: CONASS. *Laboratório da Pesquisa Nacional de Saúde: análises e perspectivas para o SUS*. Brasília: Conselho Nacional de Secretários de Saúde, 2024.

SILVA, J. A. et al. Variabilidade genética e expressão clínica da doença falciforme. Revista Científica da Saúde, 2024.

SOUZA, I. M.; ARAÚJO, E. M.; SANTA BÁRBARA, S. Doença falciforme e políticas públicas no Brasil. SciELO Books, 2023.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). *Sickle-cell disease*. 2023. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/sickle-cell-disease>. Acesso em: 02 jun. 2026.

ZAGO, M. A.; FALCÃO, R. P.; PASQUINI, R. Hematologia: fundamentos e prática. São Paulo: Atheneu, 2022.

¹ Discente do Curso Bacharela em Biomedicina da Instituição: Centro Universitário Fametro (CEUNI-FAMETRO). *Campus* Manaus/Amazonas. E-mail: [acesse o artigo original para visualizar o e-mail](#).

² Discente do Curso Bacharela em Biomedicina ao Instituição: Centro Universitario Fametro (CEUNI-FAMETRO). *Campus* Manaus/Amazonas. E-mail: [acesse o artigo original para visualizar o e-mail](#).

³ Discente: Biomédico, Especialista em Bioquímica, Imaginologia e Docência do Ensino Superior.

⁴ Mestrando no Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada - PPGIBA - Universidade Federal do Amazonas – UFAM. ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-5157-8991>. E-mail: [acesse o artigo original para visualizar o e-mail](#).

