ANEMIA FALCIFORME: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E NOVAS PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS

Autor(res)

Ananda Luiza Silva Carvalho
Jamylle Da Silva Santos
Pedro Souza Santos Medeiros

Categoria do Trabalho

Pesquisa

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE ITABUNA

Introdução

A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária autossômicas recessivas, caracterizada pela presença da hemoglobina S (HbS), que causa a distorção dos eritrócitos (glóbulos vermelhos) em formato de foice em condições de baixa oxigenação. Esta condição leva a episódios de dor e complicações oclusivas e orgânicas de longo prazo. A doença tem maior prevalência em populações de origem africana, mas também é encontrada em populações do Mediterrâneo, do Oriente Médio e da Ásia. No Brasil, é uma das doenças genéticas mais frequentes e constitui uma prioridade de saúde pública. A condição é causada por uma mutação no gene da beta-globina, localizado no cromossomo 11, que resulta na produção da hemoglobina S anômala. A polimerização da HbS, dependente da desoxigenação, causa a falcização, rigidez e hemólise dos eritrócitos, levando a complicações como crises vaso-oclusivas, dano a órgãos, acidente vascular cerebral (AVC) e síndrome torácica aguda, impactando a qualidade de vida e a longevidade dos pacientes. O diagnóstico neonatal é essencial para o manejo precoce e o melhor desfecho clínico. A anemia falciforme é uma doença complexa com manifestações variadas, necessitando de uma abordagem terapêutica abrangente e multidisciplinar. Este estudo discute a etiologia da doença, seu diagnóstico, e as abordagens terapêuticas, com ênfase nos recentes avanços.

Objetivo

Este projeto tem como objetivo revisar a etiologia, o diagnóstico e as abordagens terapêuticas atuais para a anemia falciforme. O foco principal é explorar os avanços recentes no manejo da doença, incluindo terapias direcionadas e o transplante de células-tronco hematopoiéticas, com o propósito de melhorar a expectativa e a qualidade de vida dos pacientes.

Material e Métodos

Este trabalho foi elaborado a partir de uma revisão de literatura narrativa, utilizando bases de dados científicas como PubMed, Scopus, Google acadêmico, SciELO para buscar artigos e estudos sobre a anemia falciforme. Foram utilizadas palavras-chave como "anemia falciforme", "hemoglobina

S", "terapias avançadas", "diagnóstico" e "tratamento" para selecionar materiais de alta relevância publicados nos últimos anos. A metodologia adotada focou na síntese e análise de informações de fontes primárias e secundárias, visando fornecer uma visão abrangente sobre o tema, desde os fundamentos genéticos e fisiopatológicos até as novas perspectivas terapêuticas.

Resultados e Discussão

A anemia falciforme é uma doença genética de alta prevalência global e no Brasil, causada por uma mutação que altera a hemoglobina. A polimerização da hemoglobina S (HbS) em condições de baixa oxigenação causa a falcização dos eritrócitos, tornando-os rígidos e menos flexíveis. Isso leva à oclusão dos vasos sanguíneos, cujas manifestações clínicas se centram em dois eixos principais: crises vaso-oclusivas (CVO) e hemólise crônica. As crises vaso-oclusivas (CVO) se expressam em episódios de dor recorrente, síndrome torácica aguda e risco de acidente vascular cerebral, enquanto a hemólise sustentada contribui para anemia, vasculopatia e complicações cardiopulmonares e renais (PIEL et al., 2017).

As diretrizes recentes da American Society of Hematology reforçam a hidroxiureia como terapia de primeira linha, além da prevenção do AVC por meio de Doppler transcraniano e transfusão crônica quando indicado (ASH, 2020). Novas terapias orais também emergiram, como o crizanlizumabe, um anticorpo que reduziu significativamente as CVO em um estudo inicial (KANDEL et al., 2017), e a Lglutamina, que mostrou reduzir crises e hospitalizações (NIH, 2018). O voxelotor, por sua vez, aumentou os níveis de hemoglobina e diminuiu a hemólise (VICHINSKY et al., 2019). Contudo, desfechos mais recentes trouxeram revisões críticas: o estudo confirmatório do crizanlizumabe não reproduziu o benefício inicial (NIH, 2022), e o voxelotor foi retirado do mercado após análises pós-comercialização indicarem um aumento inesperado de eventos adversos e mortalidade (FDA, 2024).

Em contraste, a terapia gênica representa um marco promissor. Em 2023, a FDA aprovou as primeiras estratégias curativas: o exa-cel (CASGEVY), baseado em edição CRISPR/Cas9 para induzir Hb fetal (VERTEX PHARMACEUTICALS, 2023), e o lovo-cel (LYFGENIA), que adiciona um gene anti-sickling (BLUEBIRD BIO, 2023). Ensaios clínicos demonstraram altas taxas de eliminação de crises em pacientes graves, configurando uma potencial cura funcional. Embora persistam limitações — como toxicidade do condicionamento, custo elevado e acesso restrito —, o impacto clínico dessas terapias é inegável.

Conclusão

A anemia falciforme permanece um grave problema de saúde pública, mas os avanços terapêuticos têm ampliado o controle e o prognóstico da doença. Embora a hidroxiureia e terapias orais representem marcos importantes, os resultados recentes destacam limitações e riscos. A terapia gênica surge como abordagem inovadora e potencialmente curativa, demonstrando eficácia expressiva, ainda que desafiada por custos e acesso restrito, sinalizando um novo horizonte no tratamento da doença.

Referências

AMERICAN SOCIETY OF HEMATOLOGY (ASH). Sickle Cell Disease Clinical Practice Guidelines. Washington, DC: ASH, 2020. Disponível em: https://ashpublications.org/bloodadvances/article/4/12/2656/460974/American-Society-ofHematology-2020-guidelines-for. Acesso em: 07 set. 2025.

ATAGA, K. I.; POLLACK, C.; WARE, R. E. Hydroxyurea in sickle cell disease: clinical efficacy and toxicity in pediatric and adult patients. Blood, v. 102, n. 1, p. 435-441, 2014.
BLUEBIRD BIO. LYFGENIA™ (lovotibeglogene autotemcel) receives FDA approval. Cambridge, 2023. Disponível em: https://www.bluebirdbio.com. Acesso em: 07 set. 2025.
BRANDÃO, Ricardo Melo; ALMEIDA, David Joseph Ferreira Tenorio de. Anemia falciforme: etiologia, diagnóstico e abordagens terapêuticas. Ciências da Saúde, v. 28, n. 138, set. 2024. DOI: 10.69849/revistaft/cs10202409051640. Disponível em: https://revistaft.com.br/anemia-falciformeetiologia-diagnostico-e-abordagens-terapeuticas/. Acesso em: 07 set. 2025.
FERREIRA, Reginaldo; GOUVÊA, Cibele Marli Cação Paiva. Recentes avanços no tratamento da anemia falciforme. Revista Médica de Minas Gerais, v. 28, p. 1-6, 2018. Disponível em: https://www.medicinaminas.com.br/rmmg/v28n2/a1.pdf. Acesso em: 07 set. 2025.
GLADER, B. Hematologic disorders. Nelson Textbook of Pediatrics, 20. ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2016.
KANDEL, D. et al. Crizanlizumab for the prevention of vaso-occlusive pain crises in sickle cell disease. New England Journal of Medicine, v. 376, n. 5, p. 429-439, 2017. DOI: https://doi.org/10.1056/NEJMoa1611770.
NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (NIH). Crizanlizumab STAND study fails to meet primary endpoint. Bethesda: NIH, 2022. Disponível em: https://www.nih.gov. Acesso em: 07 set. 2025.
NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (NIH). L-glutamine for sickle cell disease: clinical trial results. New England Journal of Medicine, v. 379, p. 226-235, 2018. DOI: https://doi.org/10.1056/NEJMoa1715971.