

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO
ESCOLA DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA VIDA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM BIOMEDICINA

GEOVANA ALVES DOS SANTOS E MIRELLY ANDRADE DE ALMEIDA

Revisão narrativa sobre os desafios da Hemofilia no Brasil: diagnóstico,
tratamento e políticas públicas

GOIÂNIA
2026

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
PRÓ-REITORIA PÓS-GRADUAÇÃO E PESQUISA

TÍTULO DO PROJETO DE PESQUISA

Projeto de pesquisa apresentado para
apreciação do núcleo de pesquisa e
Comitê Assessor de Pesquisa (COAP)
Coordenador: Nome completo do
coordenador do projeto e titulação

Linha de pesquisa:

GOIÂNIA
2015

RESUMO

Ao final do resumo, colocar de 3 a 5 palavras-chave ou descritores

150 a 500 palavras

SUMÁRIO

[illegible]

1 INTRODUÇÃO

A hemofilia é uma doença hematológica hereditária e rara, causada pela deficiência dos fatores de coagulação VIII, na hemofilia A, ou IX, na hemofilia B, resultando em episódios hemorrágicos espontâneos ou pós-traumáticos. A enfermidade é relacionada ao cromossomo X, o que justifica sua maior prevalência no sexo masculino (SILVA *et al.*, 2023). Estima-se que a hemofilia atinja aproximadamente 400 mil pessoas no mundo, sendo a hemofilia A a forma mais prevalente (MARCHZE *et al.*, 2024).

O diagnóstico precoce é fundamental para reduzir complicações, porém ainda enfrenta limitações, especialmente nos serviços de saúde pública. A falta de protocolos bem estabelecidos e capacitação técnica dificulta o reconhecimento das manifestações iniciais, como hematomas frequentes e hemartroses, contribuindo para atrasos diagnósticos (SANTOS *et al.*, 2025).

No Brasil, o diagnóstico geralmente ocorre no primeiro ano de vida, embora muitas famílias relatem períodos de insegurança e sofrimento diante de sangramentos recorrentes sem causa aparente. Esses aspectos evidenciam a importância do acolhimento e da comunicação adequada nos serviços de saúde (ARAUJO *et al.*, 2021).

A confirmação diagnóstica é feita por meio da dosagem dos fatores de coagulação e pela avaliação do tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPA), sendo a triagem molecular indicada em famílias com histórico da doença, permitindo a identificação precoce de portadores (MARCHZE *et al.*, 2024). Entretanto, o acesso a esses exames é desigual no país, com maior concentração nos grandes centros urbanos, refletindo fragilidades na organização da rede assistencial do Sistema Único de Saúde (SUS) (SAYAGO *et al.*, 2020).

O tratamento consiste principalmente na reposição do fator de coagulação deficiente, por meio de concentrados plasmáticos ou recombinantes, podendo ser realizada de forma profilática ou recombinantes, conforme a gravidade clínica (SILVA *et al.*, 2023). Embora o SUS disponibilize gratuitamente essas terapias, persistem desafios relacionados à logística de distribuição, à centralização dos serviços especializados e à capacitação das equipes de saúde (GOÍS *et al.*, 2022).

Aspectos psicossociais também influenciam a adesão ao tratamento e a qualidade de vida dos pacientes, incluindo a estigmatização social, a superproteção familiar, as

limitações socioeconômicas e a desinformação sobre a doença. Dessa forma, torna-se necessária a implementação de estratégias de educação em saúde e acompanhamento profissional contínuo (ARAUJO *et al.*, 2021).

No âmbito das políticas públicas, a hemofilia representa um desafio devido à complexidade clínica e ao alto custo do tratamento. Iniciativas como o Projeto Custo-Hemofilia Brasil destacam a importância do uso de dados de vida real para subsidiar decisões e promover maior sustentabilidade no SUS (ETGES *et al.*, 2022).

A judicialização da saúde tem sido utilizada para assegurar o direito ao tratamento adequado, considerando as necessidades individuais dos pacientes. (GOÍS *et al.*, 2022). Por outro lado, inovações terapêuticas ampliam as possibilidades de manejo da doença, embora ainda exista desafios para sua incorporação equitativa no contexto brasileiro (SAYAGO *et al.*, 2020).

Assim, o enfrentamento da hemofilia exige ações que vão além do tratamento biomédicos, envolvendo políticas de inclusão, ampliação do diagnóstico precoce, garantia de acesso ao tratamento e investimento na qualificação profissional. Apesar dos avanços, permanecem desafios significativos, especialmente em contextos de vulnerabilidade social, demandando esforços contínuos para a efetivação do direito à saúde.

2 OBJETIVOS

2.1. Objetivo Geral

Analisar, a partir da literatura, os principais desafios relacionados ao diagnóstico da hemofilia no Brasil, considerando suas implicações no tratamento e nas políticas públicas de saúde.

2.2. Objetivos Específicos

- Analisar a precocidade do diagnóstico da hemofilia e os fatores que influenciam sua ocorrência.
- Avaliar a disponibilidade e o acesso aos testes laboratoriais específicos para o diagnóstico da hemofilia nos serviços públicos de saúde no Brasil.
- Investigar a influência da qualificação dos profissionais e da infraestrutura laboratorial na acurácia e na precocidade do diagnóstico.
- Compreender as barreiras sociais que interferem no acesso ao diagnóstico, incluindo desigualdades regionais, baixa escolaridade e falta de informação sobre a doença.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 Hemofilia: conceito e fisiopatologia

A hemofilia é uma doença hematológica hereditária caracterizada pela deficiência ou ausência dos fatores de coagulação VIII (hemofilia A) ou IX (hemofilia B), comprometendo o processo de coagulação sanguínea e resultando em episódios hemorrágicos espontâneos ou após traumas (SILVA *et al.*, 2023). Trata-se de uma condição genética ligada ao cromossomo X, o que explica sua maior prevalência no sexo masculino.

A deficiência desses fatores interfere diretamente na formação do coágulo, dificultando a hemostasia adequada. Como consequência, indivíduos com hemofilia apresentam maior predisposição a sangramentos prolongados, especialmente em músculos e articulações, podendo evoluir para complicações crônicas, como artropatias.

3.2 Classificação da hemofilia

A hemofilia pode ser classificada de acordo com o fator de coagulação deficiente e também conforme o nível de atividade do fator no sangue. Em relação ao tipo, divide-se em hemofilia A, associada à deficiência do fator VIII, e hemofilia B, relacionada à deficiência do fator IX, sendo a primeira a forma mais comum (MARCHZE *et al.*, 2024).

Quanto à gravidade, a doença pode ser classificada em leve, moderada ou grave, de acordo com a quantidade de fator de coagulação presente. Essa classificação é fundamental para a definição da conduta terapêutica e para o acompanhamento clínico dos pacientes, uma vez que formas mais graves estão associadas a maior frequência de episódios hemorrágicos.

3.3 Diagnóstico da hemofilia

O diagnóstico da hemofilia é predominantemente laboratorial, sendo o tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPa) um dos principais exames de triagem inicial, por avaliar a via intrínseca da coagulação (RODRIGUES *et al.*, 2018). Alterações

nesse exame podem indicar deficiência de fatores, sendo necessário aprofundamento diagnóstico.

A confirmação é realizada por meio da dosagem específica dos fatores VIII e IX, considerada padrão para identificação da doença e sua classificação quanto à gravidade (RODRIGUES *et al.*, 2018). Em casos específicos, também pode ser realizada a investigação de inibidores, especialmente diante de resposta terapêutica inadequada.

Além disso, a triagem molecular pode ser indicada em famílias com histórico da doença, permitindo a identificação de portadores e contribuindo para o diagnóstico precoce (MARCHZE *et al.*, 2024).

Entretanto, o acesso aos exames laboratoriais no Brasil ainda apresenta desigualdades, com maior disponibilidade em centros urbanos e limitações estruturais em serviços de menor porte, o que pode comprometer a precocidade diagnóstica (SAYAGO *et al.*, 2020).

3.4 Tratamento da hemofilia

O tratamento da hemofilia baseia-se, principalmente, na reposição do fator de coagulação deficiente, por meio de concentrados plasmáticos ou recombinantes (SOUZA *et al.*, 2009). Essa reposição pode ser realizada sob demanda, em resposta a episódios hemorrágicos, ou de forma profilática, com o objetivo de prevenir sangramentos.

A profilaxia tem sido amplamente reconhecida como a estratégia mais eficaz, especialmente na prevenção de sangramentos articulares e na redução de complicações a longo prazo (COLOMBO *et al.*, 2013). O início precoce do tratamento profilático está associado a melhores desfechos clínicos e maior qualidade de vida.

Apesar disso, o tratamento pode apresentar limitações, como o desenvolvimento de inibidores contra os fatores administrados, o que reduz sua eficácia e dificulta o manejo clínico (RIBEIRO *et al.*, 2018).

Além da terapia medicamentosa, o cuidado com pacientes hemofílicos exige abordagem multiprofissional, incluindo acompanhamento médico, fisioterapêutico e suporte psicossocial, visando à melhoria da qualidade de vida e à prevenção de complicações (SILVA *et al.*, 2023).

3.5 Hemofilia e o Sistema Único de Saúde

No Brasil, o Sistema Único de Saúde (SUS) é responsável por garantir o acesso ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento das pessoas com hemofilia, oferecendo assistência integral e gratuita (BRASIL, 2015). Os hemocentros desempenham papel fundamental nesse processo, sendo responsáveis pela distribuição dos fatores de coagulação e pelo monitoramento dos pacientes.

A organização da assistência inclui também o uso de sistemas de informação, como o HEMOVIDA Web Coagulopatias, que permite o registro dos pacientes e o controle dos estoques de medicamentos, contribuindo para maior eficiência na gestão dos recursos (BRASIL, 2015).

Entretanto, apesar dos avanços, ainda persistem desafios relacionados à desigualdade no acesso aos serviços, à centralização dos atendimentos especializados e aos altos custos do tratamento, que impactam a sustentabilidade do sistema de saúde (SAYAGO *et al.*, 2020).

4 METODOLOGIA

Este estudo caracteriza-se como uma revisão narrativa da literatura, com abordagem qualitativa, sobre o tema “Revisão narrativa sobre os desafios da Hemofilia no Brasil: diagnóstico, tratamento e políticas públicas”. A revisão teve como objetivo reunir e discutir trabalhos científicos nacionais relevantes acerca do diagnóstico, tratamento e políticas públicas no contexto brasileiro.

A busca foi realizada entre março e dezembro de 2025, utilizando as seguintes palavras-chave: Hemofilia, Diagnóstico e políticas públicas. As consultas ocorreram nas bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), PubMed e na plataforma ScienceDirect (Elsevier).

Foram considerados artigos científicos publicados em língua portuguesa, com ênfase em produções que abordassem o diagnóstico da hemofilia e o acesso ao tratamento no Brasil. Também foram priorizados estudos publicados nos últimos anos, a fim de contemplar discussões atuais sobre políticas públicas, organização da rede assistencial e avanços terapêuticos.

A seleção dos estudos ocorreu por meio da leitura dos títulos e resumos e, posteriormente, pela análise do conteúdo completo dos textos considerados relevantes para a temática proposta. Os materiais que não apresentavam relação direta com o contexto brasileiro ou que não abordavam os aspectos centrais do diagnóstico e do acesso ao tratamento foram desconsiderados.

Dessa forma, a revisão narrativa possibilitou a organização e discussão crítica das evidências disponíveis, contribuindo para a compreensão dos principais desafios enfrentados no diagnóstico e na garantia do tratamento da hemofilia no Brasil.

5 DISCUSSÃO

A presente revisão narrativa permitiu analisar que o diagnóstico da hemofilia é predominantemente laboratorial, uma vez que se trata de uma coagulopatia hereditária caracterizada pela deficiência ou ausência dos fatores VIII ou IX da coagulação, comprometendo o processo hemostático e predispondo o indivíduo a episódios hemorrágicos recorrentes. Ressalta-se que o diagnóstico nem sempre ocorre a partir do conhecimento prévio da hereditariedade da doença, sendo frequentemente identificado após episódios hemorrágicos associados a traumas ou durante avaliações pré-operatórias.

Nesse contexto, o tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPa) constitui o principal exame de triagem inicial, por avaliar a via intrínseca e a via comum da coagulação, permitindo a identificação de alterações sugestivas de deficiência de fatores (RODRIGUES *et al.*, 2018). Entretanto, o TTPa isoladamente não é suficiente para a confirmação diagnóstica, sendo imprescindível a dosagem específica dos fatores VIII e IX, considerada o padrão para confirmação da doença e sua classificação quanto à gravidade (RODRIGUES *et al.*, 2018).

~~Além disso,~~ Em casos de sangramentos persistentes ou resposta terapêutica inadequada, torna-se necessária a investigação da presença de inibidores por meio de testes específicos, como o ensaio de Bethesda modificado, fundamentais para a identificação de anticorpos neutralizantes. Esses fatores interferem diretamente na eficácia do tratamento, tornando essencial sua detecção para o adequado manejo clínico.

Apesar da relevância desses exames, estudos nacionais demonstram que o acesso às ferramentas laboratoriais necessárias para o diagnóstico e acompanhamento da hemofilia apresenta importantes desigualdades regionais. Os resultados do PATCH Project evidenciam que a disponibilidade dos exames varia significativamente entre os Hemocentros Tratadores de Coagulopatias, impactando diretamente a qualidade da assistência prestada aos pacientes (INÁCIO *et al.*, 2024).

Entretanto, muitos hemocentros não dispõem de infraestrutura própria para a realização de exames especializados, sendo necessária a terceirização desses serviços. Essa situação resulta em maior tempo para liberação dos resultados, o que pode comprometer a tomada de decisão clínica, especialmente em situações de urgência (INÁCIO *et al.*, 2024).

~~Além disso,~~ a baixa disponibilidade de métodos

Comentado [PR1]: Não precisa desse conectores. Eles são usados em escrita robotizada.

Comentado [PR2]: Retirar.

mais avançados, como testes cromogênicos e análises genéticas, evidencia limitações estruturais e tecnológicas no sistema de saúde.

A literatura também aponta a necessidade de incorporação de novas metodologias diagnósticas com maior sensibilidade, como biossensores, citometria de fluxo e técnicas de diagnóstico molecular, que possibilitam a identificação de mutações e anticorpos em baixos níveis, contribuindo para maior precisão diagnóstica (RODRIGUES *et al.*, 2018). ~~Dessa forma, a ampliação da capacidade diagnóstica e a integração de métodos complementares representam avanços importantes para o manejo da hemofilia.~~

Comentado [PR3]: Na literatura... E só tem uma referência, ou seja RODRIGUES *et al.*, 2018). Para citar A literatura também tria que haver umas 4 ou 5 citações.

~~No que se refere ao~~ No tratamento, a reposição dos fatores de coagulação constitui a principal estratégia terapêutica, podendo ser realizada tanto sob demanda quanto de forma profilática (SOUZA *et al.*, 2009). A profilaxia tem sido amplamente reconhecida como a abordagem mais eficaz na prevenção de sangramentos, especialmente os articulares, estando associada à redução de complicações e à preservação da função articular quando iniciada precocemente (COLOMBO *et al.*, 2013).

Comentado [PR4]: Retirar

Entretanto, o tratamento apresenta desafios relevantes, como o desenvolvimento de inibidores contra os fatores administrados, o que compromete sua eficácia (RIBEIRO *et al.*, 2018). Em casos mais graves, podem ser necessários procedimentos cirúrgicos, principalmente ortopédicos, em decorrência de danos articulares resultantes de sangramentos recorrentes (COLOMBO *et al.*, 2013).

Comentado [PR5]: Não está bom est período, Está confuso.

Além disso, trata-se de uma condição crônica que exige acompanhamento contínuo por equipe multiprofissional, incluindo médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, psicólogos e assistentes sociais, sendo fundamental a educação em saúde e o incentivo ao autocuidado (ALCÂNTARA, 2019; SILVA *et al.*, 2023). Essas estratégias contribuem para a identificação precoce de sangramentos e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Comentado [PR6]: O que é uma condição crônica. Precisa explicitar. Não seria melhor: a hemofilia é uma condição

Comentado [PR7]: Na equipe multiprofissional não entra o "biomédico"?

Outro aspecto relevante refere-se ao elevado custo do tratamento, especialmente relacionado à aquisição dos fatores de coagulação, que representam a maior parte dos gastos. A produção desses insumos é concentrada em um número reduzido de empresas, o que limita a concorrência e contribui para a manutenção de preços elevados (SAYAGO *et al.*, 2020). No Brasil, esse cenário também tem sido apontado por órgãos institucionais, destacando-se a necessidade de maior regulação de preços (BRASIL, 2022).

~~Nesse contexto,~~ as políticas públicas desempenham papel fundamental na organização da assistência às pessoas com hemofilia. No Brasil, o Sistema Único de Saúde garante acesso integral ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento, representando um avanço significativo em termos de equidade (BRASIL, 2015). Os hemocentros assumem papel central nesse processo, sendo responsáveis pela dispensação dos fatores de coagulação e pelo acompanhamento clínico dos pacientes (SILVA *et al.*, 2023).

~~Além disso,~~ a utilização de sistemas de informação, como o HEMOVIDA Web Coagulopatias, contribui para o registro e monitoramento dos pacientes, bem como para o controle dos estoques de medicamentos, favorecendo maior eficiência na gestão dos recursos públicos (BRASIL, 2015).

A adoção da **profilaxia** como estratégia prioritária também representa um avanço importante nas políticas públicas, ao promover a redução de episódios hemorrágicos e a prevenção de complicações articulares (SOUZA *et al.*, 2009). Dessa forma, observa-se impacto positivo na qualidade de vida dos pacientes.

Comentado [PR8]: Se puder citar o tipo de profilaxia dará mais originalidade ao textop.

Entretanto, o tratamento da hemofilia demanda investimentos elevados, evidenciando o impacto econômico significativo dessa condição para o sistema público de saúde (BRASIL, 2021). Nesse cenário, iniciativas voltadas à produção nacional de hemoderivados surgem como estratégias importantes para reduzir a dependência externa e garantir maior estabilidade no fornecimento desses insumos (BRASIL, 2022).

~~Adicionalmente,~~

Comentado [PR9]: retirar

Observa-se ainda, a incorporação gradual de novas tecnologias terapêuticas, refletindo avanços no cuidado e na busca por tratamentos mais eficazes e menos invasivos (ALCÂNTARA, 2019). No entanto, apesar desses progressos, persistem desafios relacionados às desigualdades regionais no acesso aos serviços especializados, às limitações estruturais dos hemocentros e à dependência tecnológica. ~~(seria prudente inserir outra referência aqui.).~~

Outro fator relevante diz respeito às condições socioeconômicas dos pacientes, que influenciam diretamente a adesão ao tratamento e o desenvolvimento do

autocuidado. Aspectos como baixa escolaridade e dificuldade de acesso à informação podem favorecer a ocorrência de complicações e comprometer a evolução clínica (SAYAGO *et al.*, 2020).

Dessa forma, evidencia-se que, embora o Brasil apresente avanços importantes no manejo da hemofilia, ainda existem desafios estruturais, econômicos e tecnológicos que impactam a efetividade da assistência. O fortalecimento das políticas públicas, aliado à ampliação da capacidade diagnóstica, ao investimento em produção nacional e à promoção da educação em saúde, mostra-se essencial para garantir um cuidado mais equitativo e melhorar a qualidade de vida das pessoas com hemofilia.

Comentado [PR10]: Parágrafo inteiro sem referencia, Tem que colocar citação.

⇒ FALTA CONCLUSÃO. FAZER 5 OU MAIS TÓPICOS PARA A CONCLUSÃO.

REFERÊNCIAS

Usar a ABNT

EQUIPE

Indicar nome, função na pesquisa e titulação de todos os participantes da Pesquisa (inserir também os estudantes especificando se são de IC, graduação, mestrado ou doutorado).

Inserir o link para acesso ao currículo na Plataforma Lattes de todos os pesquisadores envolvidos.

Caso não tenha aluno de IC selecionado, mencionar a quantidade esperada.

PARCERIAS (se aplicável)

Descrever instituições ou empresas parceiras.

APÊNDICES E ANEXOS**Apêndices (elaborado pelos pesquisadores)****Anexos (de outro autor/pessoa/fonte) e utilizado na pesquisa**

OBS: Caso o projeto já tenha sido encaminhado ao CEP ou CEUA, inserir como anexo a aprovação.

Se o projeto for encaminhado posteriormente ao cadastro no SIGEP, assim que tiver a aprovação, inserir como anexo.