

ANA CAROLINA ZARPELON TEIXEIRA

TALASSEMIA: UMA REVISÃO

1. INTRODUÇÃO

Talassemia é uma palavra de origem grega através da combinação das palavras “thalassa” que significa mar e “anamia” falta de sangue. (VALORI, 2008). Composta por um grupo heterogêneo de doenças hereditárias tendo como característica anemia hemolítica e hipocromia das hemácias. Acontece a diminuição da síntese de uma ou mais cadeias de globinas causando um desequilíbrio das quantidades relativas (OLIVEIRA et al, 2006).

As formas mais predominantes de talassemia se devem à redução da síntese de globinas alfa (α) ou beta (β). As cadeias alfa são formadas por dois genes situados no cromossomo 16, à medida que, as cadeias beta são codificadas por um gene situado no cromossomo 11 (MELO-REIS et al 2006).

Segundo Weatherall et al (2001) cerca de 7% da população mundial é portadora de diversos distúrbios hereditários associados à hemoglobina. A talassemia engloba uma grande parte da bacia do Mediterrâneo, África, Oriente médio, Índia, sudeste da Ásia, Melanésia e algumas ilhas do Pacífico.

2. OBJETIVOS

Realizar uma revisão bibliográfica de forma abrangente sobre as hemoglobinopatias, tendo como assunto principal a Talassemia.

3. METODOLOGIA

As condutas técnicas que foram utilizadas para a realização desta pesquisa foram de revisão bibliográfica embasada em artigos científicos provenientes das bases de dados como SciELO, Google Acadêmico, PubMed e demais materiais encontrados sobre o tema.

4. DESENVOLVIMENTO

4.1 TALASSEMIA

São causadas por mutações que prejudicam os genes de globina que consiste em um grupo heterogêneo de alterações hereditárias, cuja tal mutação pode resultar em diminuição ou escassez de síntese de uma ou mais cadeias globínicas, resultando em uma anemia microcítica e hipocrômica com intensidades variáveis dependendo do grau da anemia (BUNN e FORGET, 1986; WEATHERALL et al., 2001). Essas alterações são acarretadas por mutações dos genes das globinas constituintes da hemoglobina, situados nos cromossomos 11 e 16, que origina em uma síntese anormal dessa proteína (SHAFIQUE, 2021).

Basicamente, as talassemias são divididas em major (mais grave), intermédia (intermediária) e menor (assintomática), tendo elas em comum, um quadro de diminuição de síntese da cadeia alfa (α) e beta (β) (ZAGO, FALCÃO, PASQUINI, 2001). Segundo (Chiappe, 2017), uma Síndrome Talassêmica ocorre caso a mutação for devido a uma diminuição de síntese, e se ocorrer, além da diminuição a alteração na estrutura da hemoglobina, é uma Hemoglobinopatia Talassemica.

Os índices como a Microcitose e hipocromia juntamente com a ausência de alterações no perfil do ferro, podem aparecer em casos leves acompanhado de uma anemia leve. É utilizado a eletroforese de hemoglobina para um diagnóstico inicial, e por sua vez, mais preciso. Nesse exame, ocorre uma quantificação dessa proteína podendo analisar um aumento de HbA2, sendo ela maior que 3,5%, e a presença da HbF, que deveria estar ausente após ao nascimento devido ao desenvolvimento da linhagem eritrocitária (ALIYEVA, 2018; CHIAPPE, 2017).

4.2 ALFA TALASSEMIA

Caracteriza-se por uma anemia hereditária sendo resultante da síntese deficiente de cadeias alfas, o que resulta no excesso de cadeias beta que forma os tetrâmeros conhecido como hemoglobina H (Hb H) no adulto (OLIVEIRA et al., 2006). A hemoglobina H é conhecida como uma hemoglobina instável originando corpúsculos de inclusões nos eritrócitos podendo ser analisados quando submetidos

a uma coloração específica (NASCIMENTO, BORJA, 1999). Em relação as alterações genéticas, na alfa talassemia essas alterações estão posicionadas no braço curto do cromossomo 16, o que causa lesões nos agrupamentos de genes para síntese da globina alfa (NAOUM, 1997).

As alfas talassemias são classificadas conforme o número de genes alfa afetados, podendo ser uma lesão de grau variável afetando o gene parcial ou totalmente. Essa lesão é denominada deleções, que podem atingir parte do gene alfa limitando a síntese de globina, ou atingir completamente bloqueando a síntese de globina alfa (CASTILHO, 1987). As hemoglobinas produzidas resultantes destas alterações, como Hb H e Hb de Bart's, possuem uma ligação maior com o oxigênio que a Hb A, o que prejudica a interação heme-heme liberando quantidades insuficientes para os tecidos, resultando em alterações fisiológicas e morfológicas dos eritrócitos.

4.3 BETA TALASSEMIA

Segundo São caracterizadas pela modificação na síntese das globinas beta, levando a classificação de talassemia beta zero quando não existe síntese de globinas e talassemia beta mais onde existe uma certa taxa de síntese. As globinas que são sintetizadas normalmente, nesse caso, a globina alfa, aglomeram-se nos eritrócitos durante a eritropoiese danificando e destruindo de forma prematura as células levando ao quadro de anemia (NAOUM, 2012). Além disso, tal talassemia pode ser cerca de 200 mutações já descritas no gene precursor da β -globina. Diferente da alfa talassemia, onde somente a deleção pode ser a causa da origem da doença, ao contrário da beta talassemia, isso ocorre por mutações que atuam em todas as etapas da síntese proteica (SHAFIQUE, 2021).

A beta talassemia ocorre a partir do momento que a mutação atinge o gene beta da globina, causando uma desigualdade entre as quantidades de globinas alfa e beta, uma vez que a globina alfa continua sintetizando de forma normal. Com a diminuição ou a ausência da globina beta, são necessários mecanismos para suprimir as cadeias alfa livres, isso ocorre através da ligação com cadeias gama aumentando a quantidade de Hemoglobina Fetal sintetizada. Contudo, esse processo não foi

categórico, uma vez que o excesso de cadeias alfas se agrega e precipita na membrana celular no que resulta na eritropoiese ineficaz sendo a causa principal da anemia na talassemia beta (SILVEIRA, 2010).

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A talassemia está relacionada a mutações de genes que está presente nos cromossomos 16 e 11. É uma hemoglobinopatia hereditária que afeta os genes da globina, em resumo, na beta talassemia há a ausência da globina beta (β) e o excesso da alfa (α). Já a alfa (α) talassemia existe a ausência da globina alfa e o excesso da globina beta (β).

REFERÊNCIAS

BUNN, H. Franklin; FORGET, Bernard G. Hemoglobin: molecular, genetic and clinical aspects. (No Title), 1986.

WEATHERALL, D. J.; CLEGG, J. B. Historical perspectives: in The Thalassemia syndromes 4th edition. 2001.

FALCÃO, Roberto P.; PASQUINI, Ricardo; ZAGO, M. A. Hematologia: fundamentos e prática. São Paulo: Atheneu, 2001.

SHAFIQUE, F. et al. Thalassemia, a human blood disorder. Brazilian Journal of Biology, v. 83, 2021.

CHIAPPE, Gustavo. Talasemias: Aspectos clínicos. Acta bioquímica clínica latinoamericana, v. 51, n. 3, p. 281-289, 2017.

ALIYEVA, Gunay et al. Thalassemia in the laboratory: pearls, pitfalls, and promises. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM), v. 57, n. 2, p. 165-174, 2018.

NAOUM, Paulo Cesar. Eletroforeses. Santos: Santos Livraria, 2012. 297 p.

SILVEIRA, Zama Messala Luna da. Caracterização molecular e laboratorial da talassemia beta e da interação hemoglobina S/talassemia beta. 2010. Dissertação de Mestrado. Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

OLIVEIRA, Gislane LV; MENDIBURU, Carlos F.; BONINI-DOMINGOS, Claudia R. Avaliação do perfil hematológico de portadores de talassemia alfa provenientes das regiões Sudeste e Nordeste do Brasil. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 28, p. 105-109, 2006.

NASCIMENTO, Maria LP; BORJA, Maria MP. Portadores de Hemoglobina S: um estudo comparativo entre vários serviços de hemoterapia brasileiros e o impacto médico-social em Salvador, Bahia. Rev. bras. hematol. hemoter, p. 67-71, 1999.

NAOUM. P.C: Hemoglobinopatias e Talassemias, 1 ed. Reimpressão, Ed. Sarvier 96-142, 1997

VAROLI, Felipe Paes et al. Talassemia: características clínicas e radiográficas de interesse odontológico. RGO, v. 56, n. 4, p. 445-449, 2008.

OLIVEIRA, Gislane LV; MENDIBURU, Carlos F.; BONINI-DOMINGOS, Claudia R. Avaliação do perfil hematológico de portadores de talassemia alfa provenientes das regiões Sudeste e Nordeste do Brasil. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 28, p. 105-109, 2006.

WEATHERALL, D. J.; CLEGG, John B. Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem. Bulletin of the World Health Organization, v. 79, n. 8, p. 704-712, 2001.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Orientações para diagnóstico e tratamento das Talassemias Beta / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – 1. ed., atual. – Brasília : Ministério da Saúde, 2016.

MELO-REIS, Paulo Roberto de et al. Prevalência de talassemias e hemoglobinas variantes no estado de Goiás, Brasil. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, v. 42, p. 425-430, 2006.

CASTILHO, Elza Maria et al. Prevalências de talassemia alfa em pacientes com anemia e em pessoas sem anemia. *Rev. bras. patol. clín.*, p. 131-4, 1987.