



**ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO**

SILVANA CRISTINA ZELIOLI

**SÃO JOSÉ DO RIO PRETO
2025**

SILVANA CRISTINA ZELIOLI

**TALASSEMIAS : ASPECTOS FISIOPATOLÓGICOS E
GENÉTICOS, MÉTODOS E DIAGNÓSTICOS
LABORATORIAL**

Trabalho de conclusão de curso
apresentado ao Instituto de Pós Graduação em
Hematologia e Banco de Sangue na
Academia de Ciência e Tecnologia como
requisito para a obtenção do título de
Especialista em Hematologia e Banco de Sangue.

**São José do Rio Preto
2025**

RESUMO

As Talassemias, também conhecidas como Anemia do Mediterrâneo, são um grupo heterogêneo de hemoglobinopatias com disfunções nas cadeias globínicas da hemoglobina, molécula que realiza o transporte de gases no organismo. Sua classificação se fará de acordo com as cadeias afetadas; que são Alfa, Beta, Gama e Delta, podendo algumas vezes ser mais de uma. Os tipos conhecidos da doença são causados por alterações nos cromossomos 11 e/ou 16, correlacionam-se pela alteração morfofuncional do eritrócito com sintomatologia da anemia, como fraqueza, palidez cutaneomucosa, anorexia e outros.

O principal objetivo deste trabalho é realizar uma revisão bibliográfica a respeito das talassemias de forma a relatar e identificar os principais sinais e sintomas das Talassemias, descrever sua fisiopatologia e seus aspectos genéticos e os principais métodos de diagnósticos e tratamentos. Foram obtidas informações a partir da literatura científica sobre os sintomas e tratamentos da Talassemia e suas variações.

Palavras Chaves: Talassemia, Hemoglobinopatias, Disfunções da Hemoglobina.

ABSTRACT

Thalassemias, also known as Mediterranean anemia, are a heterogeneous group of hemoglobinopathies with dysfunctions in the globin chains of hemoglobin, the molecule that transports gases in the body. They are classified according to the affected chains; which are Alpha, Beta, Gamma, and Delta, and sometimes more than one. The known types of the disease are caused by alterations in chromosomes 11 and/or 16, and correlate with the morphofunctional alteration of the erythrocyte with the symptomatology of anemia, such as weakness, pallor of the skin and mucous membranes, anorexia, and others.

The main objective of this work is to carry out a literature review on thalassemias in order to report and identify the main signs and symptoms of thalassemias, describe their pathophysiology and genetic aspects, and the main methods of diagnosis and treatment. Information was obtained from the scientific literature on the symptoms and treatments of thalassemia and its variations.

Keywords: Thalassemia, Hemoglobinopathies, Hemoglobin Disorders.

INTRODUÇÃO

As talassemias são hemoglobinopatias genéticas, onde ocorre um descontrole na formação das cadeias alfa e beta globina, que se unem para formar a hemoglobina. A cadeia de globina excedente pode projetar nos predecessores das hemácias, gerando danos oxidativos e eritropoiese ineficiente. Os indivíduos com talassemia são, portanto, anêmicos, apesar de uma amplificação da atividade eritroide na medula óssea (HAY e WEATHERALL, 2017).

A Talassemia é caracterizada por uma redução ou ausência de síntese de uma ou mais cadeias globínicas, o que pode levar à anemia com microcitose e hipocromia de diferentes intensidades, em conformidade ao grau da anemia. Podendo se apresentar em humanos de dois modos: indivíduos com a talassemia beta apresentam alteração no cromossomo 11, enquanto, a talassemia alfa possui uma mutação no cromossomo 16. A mutação no cromossomo 16 se apresenta pela ausência de produção de globinas alfa e no cromossomo 11 pela ausência de produção de globinas beta (KRÜGNER, 2004).

A talassemia alfa, pode se apresentar em quatro formas, dependendo do número de genes afetados, sendo elas: portador silencioso, traço alfa talassemia, doença da hemoglobina H e hidropisia fetal. A talassemia beta pode se apresentar em três formas, dependendo do número de genes afetados, sendo elas: talassemia menor, talassemia intermediária ou talassemia maior (KRÜGNER; 2004)

Em casos graves (talassemia maior) é necessária a transfusão de sangue regular. Acredita-se que o predomínio da talassemia em regiões tropicais, ocorre devido à relativa resistência dos portadores à malária falciparum. Um estudo da regulação dos locais para os genes da globina mostra a potencialidade para a terapia e edição de genes, como substituição para o transplante de medula óssea, único tratamento curativo. Encontrar tratamento que seja prático e acessível para a maioria dos portadores de talassemia que vivem em regiões de baixa renda ainda é um grande desafio (HAY e WEATHERALL, 2017).

A gravidade do quadro clínico do paciente é proporcional à violação da síntese da cadeia de globina (SHANG e SHU, 2017). A eritropoiese ineficaz e a subsequente hemólise são responsáveis pelas manifestações clínicas da talassemia, que incluem expansão da medula óssea, hepatoesplenomegalia e anemia crônica (BRANCALEONI et al., 2016).

A gravidade da talassemia alfa é variável, pode ser praticamente assintomática e pode ir desde hipocrômica microcítica leve até um estado hemolítico fatal, este último classificado como hidropisia fetal de Bart, onde não há síntese de cadeias alfa globina devido à ausência de genes 6 HBA (talassemia homocigotica). A talassemia alfa geralmente é causada por deleção, mas mutações pontuais também podem ocorrer,

estas afetam um ou mais genes alfas que determina a gravidade da doença (PEREIRA, 2021).

As talassemias betas são caracterizadas por uma diminuição ou falta de síntese em uma das cadeias de hemoglobina, o que leva à síntese excessiva de alfa globina. O grau desse desequilíbrio determina a gravidade da doença. Portanto, as mutações que resultam na inativação completa do gene beta, não produzindo beta globina, o que causa a talassemia beta. Este tipo de anemia é geralmente devido a uma mutação pontual, substituição de nucleotídeo único, pequenas inserções ou deleções no gene beta globina (β -HBB), que pode afetar a transcrição, processamento e tradução de RNA ou mRNA. Devido a mutações na subunidade beta-globina, a combinação de Hb variante é normal resulta em expressão heterozigoto. Mutações em ambas as subunidades da beta globina causam as seguintes doenças: Expressão homozigótica ou heterozigótica. O excesso de agregação de cadeias de alfa-globina precursores de glóbulos vermelhos leva a maturação anormal e eliminação prematura da medula óssea (PEREIRA, 2021).

As talassemias possuem uma predominância nos países em desenvolvimento como no Sul e Sudeste Asiático, no Médio Oriente, no Mediterrâneo e no Norte e Centro de África. Porém, devido a movimentos migratórios, a sua frequência tem aumentado em outras regiões, como no Norte da Europa, no Norte da América e na Austrália (SHANG e SHU, 2017). Segundo dados da Organização Mundial da Saúde estima-se que a cada ano cerca de 60.000 crianças são afetadas pelas talassemias no mundo. No Brasil, de acordo com o ABRASTA (associação brasileira de talassemias) foram registrados 930 pacientes com essa doença até abril de 2022, sendo que 36 % são indivíduos de 20 a 39 anos. É uma doença hereditária monogênica, sendo mais comum a nível mundial, estima-se que de 1 a 5 % da população possua uma mutação talassemica (SHANG e SHU, 2017).

HEMOGLOBINA

A hemoglobina (Hb) é uma proteína de estrutura globular e quaternária com peso molecular de 64.000 daltons, cuja principal função é transportar oxigênio dos pulmões para os tecidos. Também envolve o transporte de dióxido de carbono na direção oposta. Quimicamente, consiste na conjugação de um grupo prostético contendo ferro (denominado heme) a uma cadeia polipeptídica de globina (DOMINGOS, SHIMAUTI e SILVA, 2016).

Globina: formada por dois pares de cadeias polipeptídicas, cada uma contendo cerca de 140 aminoácidos. A hemoglobina adulta contém duas cadeias α e duas cadeias β (HbA = $\alpha_2\beta_2$). A cadeia α incluiu 141 aminoácidos com uma valina-leucina na sequência terminal, e a cadeia β incluiu 146 aminoácidos com uma valina-histidinaleucina na sequência terminal. O conhecimento da estrutura primária da cadeia polipeptídica permite avaliar a sequência de aminoácidos e sua interação. Essas mudanças na sequência podem alterar a carga de hemoglobina e até mesmo a função da hemoglobina no corpo. As cadeias polipeptídicas não são ligadas covalentemente entre si e são dispostas espacialmente para formar tetrâmeros. (AZEVEDO, 2019, p. 56).

Heme: uma molécula de hemoglobina contém quatro grupos heme. Cada heme é formada pela protoporfirina III contendo um átomo de ferro em seu interior.” (AZEVEDO, 2019, p. 56).

A síntese de cadeias de globina é regulada por genes localizados nos cromossomas 11 e 16. Os genes responsáveis pela síntese de cadeias alfa globina (HBA) estão localizados no cluster gênico alfa globina no cromossoma 16 e os genes responsáveis pela síntese de cadeias beta globina (HBB) estão localizados no cluster gênico beta globina no cromossoma 11. Além dos genes funcionais, cada cluster incluiu pseudogenes que são homólogos não funcionais dos genes HBA e HBB, e estes são transcritos, mas não traduzidos (POLAINAS, 2017). Os genes responsáveis pela síntese das cadeias de globina estão dispostos no cromossomo, conforme a ordem sequencial em que são expressos durante o desenvolvimento. A ativação e o silenciamento sequencial dos genes responsáveis pela síntese das cadeias de globina são rigidamente controlados (SHANG e SHU, 2017). Essa regulação reflete a ativação sequencial na direção 5'-3'. No entanto, não é totalmente compreendido como essas mudanças de expressão gênica ocorrem.

TALASSEMIA

A talassemia é uma doença hereditária, causada por um defeito genético que leva à malformação da hemoglobina. Cada glóbulo vermelho incluiu cerca de 300 milhões de moléculas de hemoglobina. Cada molécula, em seu estado normal, é composta por dois tipos de proteínas: alfa-globina e beta globina. A hemoglobina é composta por duas cadeias alfa e ligadas a duas cadeias beta. Talassemia é defeituosa na produção dessas proteínas (TRENTO, 2019).

A talassemia é uma doença com múltiplas formas genéticas, incluindo talassemia alfa, talassemia beta. Deficiências moleculares em agrupamentos de genes α -globina no cromossomo 16 ou o agrupamento de genes beta globina no cromossomo 11 resulta em síntese de hemoglobina prejudicada. Os distúrbios da talassemia introduzem um espectro de gravidade com diferentes fenótipos clínicos, complicações e estratégias de tratamento. Um desequilíbrio nos números relativos de linhagens de alfa-globina e beta globina leva à morte de células eritroides nucleadas no estágio maduro com proliferação hematopoiética nos esforços para recompensar uma condição frequentemente referida como eritropoiese ineficaz. Isso resulta em anemia hemolítica crônica sem reticulocitose significativa e uma série de mecanismos fisiopatológicos secundários (TAHER e SALIBA, 2017).

Os sintomas da talassemia variam dependendo da gravidade da condição. Por exemplo, uma pessoa que tem apenas um gene defeituoso e é portadora pode não apresentar nenhum sintoma. Já nos bebês, a presença dos sinais pode ocorrer desde o nascimento ou durante os 2 primeiros anos de vida. Os principais sintomas são: fadiga, irritabilidade, suscetibilidade a infecções, crescimento atrofiado, dificuldade de respiratória, palidez severa, icterícia, perda de apetite, perda de peso, fraqueza, abdômen aumentado, crescimento anormal dos membros, alterações ósseas e urina escura (TRENTO, 2019).

Talassemia Alfa

As pessoas com talassemia alfa têm uma ou mais mutações em pelo menos um par do cromossomo 16 que afeta a produção das duas cadeias de alfa-globina que compõem a hemoglobina. O fato de duas cadeias de globina alfa estarem envolvidas na produção de hemoglobina indica que quatro genes estão envolvidos na formação da talassemia alfa, isso acontece quando um ou mais dos quatro genes da alfa globina estão ausentes ou avariados. Na talassemia alfa, uma pessoa herda duas fitas do pai e duas fitas da mãe e é considerada portadora de talassemia se pelo menos uma das quatro fitas estiver defeituosa. (TRENTO, 2019).

Os erros que afetam a síntese da globina alfa afetam toda a hemoglobina adulta normal (Hb A1, A2 e fetal). A produção da cadeia alfa inferior causa excesso de cadeias beta, que permanecem livres e formam tetrâmeros instáveis que se precipitam no interior das hemácias reduzindo sua sobrevivência. Em adultos, o acúmulo de beta globina leva à formação de hemoglobina H e em recém-nascidos o acúmulo de cadeias gama leva à formação da hemoglobina de Barth (JESUS,2021).

O tipo de talassemia alfa pode ser determinado a partir do número de genes afetados e a perda de função resultante. Portanto, no nível molecular, a deleção parcial (α) ou completa (α^0) do gene alfa é expressa de formas diferentes. Os portadores heterozigotos geralmente apresentam sintomas leves, mas devem ser diferenciados de anemia sutil, anemia hipocrômica microcítica, anemia refratária ou deficiência de ferro. Os homozigotos, por outro lado, estão associados a condições moderadas a graves, como anemia hemolítica (ANSELMO, 2019).

Os portadores silenciosos resultam de uma única deleção do gene alfa ($-\alpha/\alpha$), a característica mais comum das mutações. Indivíduos com traço de talassemia heterozigótica são assintomáticos, clínica e hematologicamente normais ou associados a microcitose e hipocromia mínimas com HbA2 e HbF normais (HARTEVELD e HIGGS, 2010).

A talassemia alfa traço homozigótica ($-\alpha/-\alpha$) e a talassemia alfa traço heterozigótica ($-/\alpha$) correspondem à inativação dos dois genes alfa, que podem ser assintomáticos ou apresentar baixos níveis de hemoglobina. Devido ao limite entre hipocromia leve e microcitose, é importante monitorar o paciente adequadamente para evitar suplementação inadequada de ferro (HARTEVELD e HIGGS, 2010)

As doenças da hemoglobina H (interações $-/-\alpha$ ou α^0/α) resultam da inativação dos três genes alfa por deleção ou mutações sem deleção. Uma redução significativa na cadeia alfa leva a microcitose grave e hipocromia. Além de febre e infecções, as pessoas podem desenvolver anemia hemolítica grave que requer transfusões de sangue. Essa condição pode levar ao crescimento atrofiado na infância, e os adultos correm maior risco de sobrecarga de ferro devido a repetidas transfusões de sangue,

levando a danos hepáticos, hormonais e cardíacos ao longo dos anos (HARTEVELD e HIGGS, 2010).

A deleção de quatro cadeias de globina alfa causa a hidropisia fetal da hemoglobina de Bart. Essa condição resulta da ausência completa da cadeia alfa globina, resultando na falha na síntese da hemoglobina fetal ($\alpha_2\gamma_2$). Sendo assim, se forma o tetrâmero de gama globina, que (devido à sua alta afinidade com o oxigênio) não pode fornecer oxigênio aos tecidos. Infelizmente, os resultados da hemoglobina de Bart são muito graves, caracterizados por eritropoiese ineficaz juntamente com hematopoiese extramedular. Esses fatores levam à hipertrofia massiva de órgãos, albuminemia grave, insuficiência cardíaca, edema, crescimento deficiente e morte intrauterina (ou nas primeiras horas de vida) (HARTEVELD e HIGGS, 2010)

Talassemia Beta

A talassemia beta é caracterizada pela síntese ineficaz de cadeias beta globina, encadeando-se a uma produção desequilibrada de cadeias beta globina e excesso de alfa-globina. O excesso de cadeias de alfa globina se agrega em precursores de eritrócitos, resultando em maturação anormal de glóbulos vermelhos e degradação prematura na medula óssea (POLAINAS, 2017). A doença é altamente variável, desde casos assintomáticos até anemia grave que requer transfusões de sangue. A gravidade depende da quantidade de cadeias α globina em excesso, e o diagnóstico de talassemia beta é determinado pelo aumento da Hb A2 e das concentrações fetais na eletroforese de hemoglobina em pH alcalino (JESUS, 2021).

A talassemia beta inclui três manifestações clínicas, segundo as alterações genéticas que ocorrem no cromossomo 11: talassemia beta menor/traço de talassemia beta (anemia leve), talassemia beta intermediária (anemia leve a grave, transfusões sanguíneas esporádicas ou em série crônica) e talassemia beta maior (anemia grave que requer transfusões de sangue a cada 2 a 4 semanas a partir do primeiro mês de vida (DOMINGOS, SHIMAUTI e SILVA, 2016).

Talassemia beta menor/ traço de talassemia beta, portadores geralmente são assintomáticos, mas podem ter anemia microcítica leve e anemia hipocrômica, talassemia beta heterozigótica da mutação β^{++} (β^{++}/β) são portadores silenciosos de talassemia beta 11 (POLAINAS, 2017). Os níveis de Hb A2 e de eritrócitos estão tão próximos do normal que são indistinguíveis por testes laboratoriais de rotina e podem ser identificados apenas por diagnósticos moleculares usando técnicas de síntese de cadeia ou biologia molecular usando sondas heterozigóticas de ácido

desoxirribonucléico (DNA). As manifestações clínicas, se houver, variam de acordo com o grupo étnico. Entre eles estão astenia, fadiga, palidez da pele (DOMINGOS, SHIMAUTI e SILVA, 2016).

Talassemia beta intermediária como o nome sugere, esse tipo é intermediário entre a talassemia menor (nada grave) e a talassemia maior (mais grave), com mutações herdadas do pai ou da mãe, nunca de ambos. Os portadores podem apresentar anemia menos pronunciada em alguns casos e anemia mais grave em outros casos (TRENTO, 2019). Podem ocorrer duplos heterozigotos (β/β^0) ou homozigotos (β/β), e os sintomas variam de assintomáticos a portadores com quadro clínico grave, com atraso no crescimento e desenvolvimento. Esses pacientes têm diminuição da HbA1c e um aumento de 40-70 % na Hb fetal (JESUS, 2021).

Devido ao seu amplo espectro clínico, não requer terapia transfusional pelo menos nos primeiros anos de vida, variando de anemia leve a necessidade de transfusão. Pode sobreviver até os primeiros 20 anos de vida sem terapia transfusional crônica, mas em algum momento da vida, poderão apresentar deformidades ósseas, osteoporose progressiva com fraturas, úlceras na perna, hiperesplenismo, deficiência de ácido fólico, trombose e hipertensão arterial pulmonar podem se desenvolver. Indicações precisas para iniciar transfusões crônicas de intermediários de talassemia beta são semelhantes à talassemia beta maior como baixo crescimento, puberdade atrasada, anemia grave, deformidade óssea ou hematopoiese extramedular, doença cardíaca, hipertensão pulmonar e esplenomegalia progressiva (DOMINGOS, SHIMAUTI e SILVA, 2016).

A talassemia beta maior é considerada o tipo mais grave de talassemia beta porque seus portadores apresentam anemia grave. Nesse caso, com o tratamento adequado, algumas complicações de saúde podem ser evitadas (TRENTO, 2019). Dupla heterozigosidade (β^0/β) ou homozigose (β^0/β^0) ocorre quando ambos os genes estão danificados, isso significa que eles carregam o gene da talassemia de cada progenitor. Pacientes com beta-talassemia maior têm a doença mais grave e geralmente requerem transfusões sanguíneas (JESUS, 2021).

A carência ou deficiência acentuada da produção da cadeia beta causa anemia grave, microcitose grave e hipocromia associada a algum grau de hemólise, icterícia, hepatoesplenomegalia progressiva e alterações ósseas gerais. Essas alterações resultam de hiperplasia eritróide intensa na medula óssea em resposta a processos hemolíticos 12 intramedulares (particularmente no baço) e eritropoiese forte e ineficaz (DOMINGOS, SHIMAUTI e SILVA, 2016).

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de distúrbios da hemoglobina depende muito do laboratório clínico, que usa uma combinação de análises biofísicas, bioquímicas e moleculares para apoiar e confirmar o diagnóstico. Uma vez que centenas de defeitos genéticos causadores da talassemia e > 1.500 hemoglobinas estruturalmente incomuns foram identificadas, a interpretação dos resultados requer um conhecimento amplo da genética e bioquímica da hemoglobina (GREENE et al., 2015).

Os testes laboratoriais tradicionais para triagem de talassemia incluem avaliação de marcadores hematológicos e detecção de variantes de Hb por cromatografia líquida de alta eficiência, focalização isoelétrica ou eletroforese capilar. A confirmação final do diagnóstico é obtida por meio de análise de DNA (BRANCALEONI et al., 2016).

A talassemia é tão complexa que determinadas variantes heterozigóticas, apesar de incomuns, podem ser comuns em alguns grupos étnicos. Na talassemia alfa do adulto, a investigação só pode ser feita por métodos de genética molecular, em que um casal em idade fértil apresenta microcitose e já foi descartada a presença de anemia ferropriva, talassemia beta e variantes de Hb. O diagnóstico de talassemia beta é feito observando um aumento na HbA2 (>3,5 %), este tipo de Hb em casos normais encontra-se cerca de 2 %, e redução no índice de glóbulos vermelhos (PEREIRA, 2021).

TRATAMENTO

A terapia transfusional é recomendada se o diagnóstico de talassemia for confirmado por critérios laboratoriais, como valores de hemoglobina < 7 g/dL em dois testes com pelo menos duas semanas de intervalo, sem evidência de outras causas possíveis, como infecção, ou por um tratamento clínico independentemente do nível de Hb, níveis de hemoglobina >7 g/dL estão associados a sintomas proeminentes de anemia, baixo crescimento, complicações de 13 hematopoiese intramedular excessiva (como fraturas patológicas e alterações faciais) e hematopoiese extramedular clinicamente relevante (FARMAKIS et al., 2021).

O tratamento recomendado inclui transfusões a cada 2-5 semanas para manter um nível de Hb pré-transfusional de 9-10,5 g/dL. Para cada paciente, devem ser mantidos registros precisos, incluindo a quantidade ou peso das unidades de sangue ministradas, o hematócrito das mesmas unidades e o peso do paciente. A partir desses dados, podemos calcular a quantidade total de sangue e eritrócitos transferida por kg

de peso corporal e a quantidade de ferro transferida por kg de peso corporal ao longo de um ano. Se essas estimativas não puderem ser calculadas, presume-se que uma unidade de sangue contém 200 mg de ferro. Uma pessoa com talassemia deve sempre receber sangue no mesmo local, e todos os preparativos de viagem devem ser coordenados com o cronograma de transfusão do paciente para evitar transfusões em outros lugares (CAPPELLINI, et al., 2008).

Transplante de medula óssea ou transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas

Um transplante de medula óssea é um tratamento indicado para talassemia beta, mesmo podendo levar à cura, o sucesso do procedimento irá depender principalmente da idade do paciente e do seu estado de saúde. Decidir quais pacientes são aptos para o transplante é complexo e depende tanto da qualidade de vida quanto do tempo de sobrevivência esperado do paciente transplantado. Isso é especialmente importante para pacientes com talassemia intermediária, principalmente aqueles com doença leve. Não é necessário ser realizado transplante em pacientes estáveis com talassemias assintomáticas, os quais não necessitam de transfusões (CAPPELLINI, et al., 2008)

Atualmente, o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas é a única opção de tratamento para a talassemia maior, tendo mais de 3.000 transplantes de células-tronco hematopoiéticas feitas em todo o mundo. Nos últimos anos, múltiplos fatores, incluindo esquemas de tratamento aprimorados, melhor prevenção da doença do hospedeiro reverso e terapia antibacteriana, antiviral e antifúngica mais eficaz, levaram a melhorias consideráveis nos resultados do TCTH (transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas), onde a talassemia é curada em cerca de 80 a 90 % dos pacientes (FARMAKIS et al., 2021).

O acompanhamento clínico pós-transplante em pacientes com talassemia beta crítica é de particular importância. Durante o primeiro ano, é essencial o monitoramento rigoroso dos parâmetros sanguíneos e do enxerto, complicações infecciosas e reação do enxerto contra o 1º hospedeiro. O acompanhamento de longo prazo após o transplante de medula óssea é de particular interesse para rastrear o desenvolvimento de problemas multissistêmicos associados à talassemia, incluindo sobrecarga de ferro, desenvolvimento sexual retardado de crescimento e insuficiência endócrina (POLAINAS, 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Foram obtidas informações a partir da literatura científica sobre as Talassemia e suas variações como sintomas, que podem ser bastante variáveis, desde casos extremamente graves como nas Talassemias beta maior de na doença da hemoglobina H na Talassemia alfa, chegando a casos raros porém extremos na doença de Bart, que é incompatível com a vida, por outro lado há casos em que pode ser totalmente assintomática como no portador silencioso na Talassemia alfa e casos que podem apresentar sintomas de forma discreta na Talassemia beta menor e no traço alfa talassêmico.

O diagnóstico pode ser realizado através de exames, como marcadores hematológicos (hemograma), cromatografia líquida de alta eficiência e eletroforese capilar. Já no que diz respeito aos tratamentos ainda são poucos os disponíveis, como a transfusão sanguínea. Em casos mais graves, como talassemia beta maior, de forma regular ou quando necessário, de forma esporádica sob recomendação médica, em casos de talassemia beta intermediária. A terapia de quelação de ferro em casos que ocorre um acúmulo de ferro nos órgãos (coração, rins) por conta das sucessivas transfusões sanguíneas ou da absorção gastrointestinal de corrida em casos que o organismo tenta produzir uma quantidade maior de hemoglobina para compensar a sua rápida destruição ou pouca produção. Em casos mais críticos têm o transplante de medula óssea para que o paciente possa passar a produzir hemácias saudáveis, sendo o único tratamento curativo.

REFERÊNCIAS

ANSELMO, F. C. Frequência da Talassemia Alfa – Deleções 3.7kb e 4.2kb em indivíduos da Região Metropolitana de Manaus - Amazonas. 177.66.14.82, 28 mar. 2019.

AZEVEDO, Maria Regina Andrade de. Hematologia Básica: Fisiopatologia e Diagnóstico Laboratorial. Ed. Thieme Brasil, 2019. E-book. ISBN 9788554651381.

BRANCALEONI, V. et al. Laboratory diagnosis of thalassemia. International Journal of Laboratory Hematology, v. 38, n. S1, p. 32–40, maio 2016.

DOMINGOS, Claudia Regina Bonini; SHIMAUTI, Eliana Litsuko Tomimatsu; SILVA, Denise Bousfield. Talassemia beta: da síntese da hemoglobina ao diagnóstico clínico e molecular. 2016. IN: MINISTÉRIO DA SAÚDE. ORIENTAÇÕES PARA O DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS Talassemias beta. 1ºed. Brasília.

ARMAKIS, D. et al. 2021 Thalassaemia International Federation Guidelines for the Management of Transfusion-dependent Thalassemia. HemaSphere, v. 6, n. 8, p. e732, 29 jul. 2022.

GREENE, D. N. et al. Advances in detection of hemoglobinopathies. Clínica Chimica Acta, v. 439, p. 50–57, jan. 2015.

JESUS, Lourenci De. UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DEPARTAMENTO DE ANÁLISES CLÍNICAS. [s.l:s.n.]

KRUGNER, FERNANDO. níveis dos receptores solúveis de transferrina e graus de maturidade dos reticulócitos da talassemia alfa

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.

TAHER, A. T.; SALIBA, A. N. Iron overload in thalassemia: different organs at different rates. *Hematology: the American Society of Hematology Education Program*, v. 2017, n. 1, p. 265–271, 8 dez. 2017.

POLAINAS, Sara Santana Martinho e Gomes; Talassemias: Etiologia, Fisiopatologia, Diagnóstico e Abordagens terapêuticas . [s.l: s.n.]

TRENTO, A. ACT -ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA ANGELO TRENTO SUBTIPOS DE BETATALASSEMIA SÃO JOSÉ DO RIO PRETO. [s.l: s.n.].