

ACADEMIA DE CIÊNCIAS E TECNOLOGIA

TALASSEMIAS: ASPECTOS GENÉTICOS, FISIOPATOLÓGICOS,
DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS – UMA REVISÃO DA LITERATURA

LAURA DE PAULA COSTA

São José do Rio Preto – SP

2026

LAURA DE PAULA COSTA

TALASSEMIAS: ASPECTOS GENÉTICOS, FISIOPATOLÓGICOS,
DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS – UMA REVISÃO DA LITERATURA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de
pós-graduação em Hematologia e Banco de Sangue da
instituição Academia de Ciências e Tecnologia.

Orientador: Prof. Dr. Flávio Naoum

São José do Rio Preto – SP

2026

RESUMO

A talassemia é uma hemoglobinopatia hereditária autossômica recessiva caracterizada por alterações na síntese das cadeias alfa ou beta da hemoglobina, resultando em eritropoese ineficaz e anemia de gravidade variável. Trata-se de uma condição com elevada prevalência em regiões como Mediterrâneo, Oriente Médio, África, Índia e Sudeste Asiático, embora processos migratórios tenham contribuído para a ampliação de sua distribuição global. O presente trabalho teve como objetivo compreender a fisiopatologia das talassemias, bem como discutir os principais avanços relacionados aos tratamentos disponíveis. Para isso, foi realizada uma revisão da literatura a partir das bases de dados PubMed, Google Acadêmico e Lilacs, utilizando descritores relacionados à talassemia e hemoglobinopatias. Foram incluídos estudos nacionais e internacionais publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português e inglês, totalizando nove artigos após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão. Os resultados evidenciam que as manifestações clínicas variam desde formas assintomáticas até quadros graves dependentes de transfusões sanguíneas regulares, frequentemente associadas à sobrecarga de ferro e a complicações cardíacas, hepáticas e endócrinas. Além disso, destaca-se a importância do diagnóstico diferencial, especialmente em relação à anemia ferropriva, bem como do acompanhamento multiprofissional para a redução de complicações e melhoria da qualidade de vida. Conclui-se que o diagnóstico precoce e o manejo adequado são fundamentais para o prognóstico dos pacientes, reforçando a necessidade de políticas de triagem, avanços terapêuticos e novos estudos voltados, sobretudo, aos indivíduos transfusão-dependentes.

Palavras-chave: Talassemia. Hemoglobinopatias. Diagnóstico precoce. Tratamento. Banco de sangue.

ABSTRACT

Thalassemia is an autosomal recessive hereditary hemoglobinopathy characterized by impaired synthesis of alpha or beta globin chains, leading to ineffective erythropoiesis and anemia of varying severity. It has a high prevalence in regions such as the Mediterranean, Middle East, Africa, India, and Southeast Asia; however, migratory movements have contributed to its global spread. This study aimed to understand the pathophysiology of thalassemias and to discuss the main advances related to available treatment strategies. A literature review was conducted using the PubMed, Google Scholar, and Lilacs databases, applying descriptors related to thalassemia and hemoglobinopathies. National and international studies published between 2020 and 2025 in Portuguese and English were included, resulting in nine articles after applying inclusion and exclusion criteria. The findings indicate that clinical manifestations range from asymptomatic carriers to severe transfusion-dependent forms, often associated with iron overload and cardiac, hepatic, and endocrine complications. The importance of differential diagnosis, particularly in relation to iron deficiency anemia, and the role of multidisciplinary follow-up in reducing complications and improving quality of life are emphasized. It is concluded that early diagnosis and appropriate management are essential for patient prognosis, highlighting the need for screening policies, therapeutic advances, and further studies, especially focused on transfusion-dependent patients.

Keywords: Thalassemia. Hemoglobinopathies. Early diagnosis. Treatment. Blood bank

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	1
2. OBJETIVOS.....	2
2.1. OBJETIVO GERAL	2
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	2
3. METODOLOGIA	2
4. RESULTADOS E DISCUSSÃO	3
5. CONCLUSÃO	4
6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	5

1. INTRODUÇÃO

A talassemia é uma hemoglobinopatia caracterizada como uma doença genética autossômica recessiva, que afeta a síntese das cadeias alfa ou beta da hemoglobina (BAIRD et al., 2022). Essas alterações estão associadas a mutações nos genes responsáveis pela produção de alfa e beta-globina, localizados nos cromossomos 16 e 11, respectivamente (ALI et al., 2021). Ressalta-se que mutações ou deleções nesses genes resultam na produção insuficiente ou ausente das cadeias globínicas, levando à eritropoese ineficaz, à destruição precoce das hemácias e, conseqüentemente, ao desenvolvimento de anemia (ALI et al., 2021).

No que se refere à prevalência, a talassemia apresenta maior ocorrência em regiões como Índia, Oriente Médio, África, Mediterrâneo e Sudeste Asiático (MUSALLAM et al., 2023). Essa distribuição está relacionada ao fato de que a alfa-talassemia é frequentemente observada em indivíduos de origem asiática e africana, enquanto a beta-talassemia é predominante na população mediterrânea, embora também seja comum no Sudeste Asiático e na África (BAJWA et al., 2025).

Entretanto, devido aos processos migratórios, casos de talassemia têm sido identificados em países das Américas e da Europa, o que tem modificado o perfil epidemiológico da doença e ampliado os desafios para os sistemas de saúde, especialmente em centros urbanos multiétnicos (BAIRD et al., 2022).

Além disso, as talassemias podem ser classificadas de acordo com o tipo de defeito genético e o grau de comprometimento na produção das cadeias globínicas, sendo divididas em talassemia maior, intermediária e menor (MUSALLAM et al., 2023).

A forma maior se caracteriza por anemia grave desde os primeiros anos de vida, geralmente com a necessidade de transfusões sanguíneas regulares para manter níveis adequados de hemoglobina. A forma intermediária apresenta quadro clínico de menor gravidade, com necessidade variável de suporte transfusional, enquanto a talassemia menor é, em geral, assintomática ou associada à anemia leve, muitas vezes diagnosticada apenas em exames de triagem (MUSALLAM et al., 2024).

Clinicamente, a doença pode se manifestar por palidez cutaneomucosa, icterícia, esplenomegalia, deformidades ósseas, atraso no crescimento e, em casos mais graves, sobrecarga de ferro decorrente das transfusões frequentes, a qual pode comprometer órgãos como o coração, o fígado e glândulas endócrinas (BAIRD et al., 2022).

Dessa forma, o diagnóstico precoce, associado ao acompanhamento multiprofissional, é fundamental para reduzir complicações, melhorar a qualidade de vida e aumentar a sobrevida dos pacientes.

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GERAL

O presente trabalho teve como objetivo geral compreender a fisiopatologia das talassemias e os principais avanços em relação aos tratamentos disponíveis.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Descrever os aspectos genéticos envolvidos na talassemia;
- Avaliar a distribuição geográfica da talassemia em diferentes regiões do mundo;
- Analisar os principais sintomas clínicos da doença e a importância do diagnóstico precoce;

3. METODOLOGIA

O trabalho apresentado se baseia em uma revisão da literatura, com o objetivo de sintetizar o conteúdo de artigos, livros e bases de dados científicas que abordam os principais tópicos sobre talassemia.

O levantamento foi realizado nas seguintes bases de dados: “PubMed”, “Google Acadêmico” e “Lilacs”. Ainda, foram utilizados como descritores: “talassemia e hemoglobinopatia”, “talassemia e banco de sangue”, “beta talassemia” e “alfa talassemia”.

Nas bases de dados, foram encontrados 15 artigos, que foram submetidos aos critérios de inclusão. Em relação a esses critérios, foram utilizados os dados de estudos nacionais e internacionais, ambos escritos na língua portuguesa e inglesa, publicados no período de 2020 a 2025 e disponibilizados de forma online nas plataformas de dados científicos. Já sobre os critérios de exclusão, foram evitados todos os dados que não possuíam fontes confiáveis ou que não eram cientificamente comprovadas, além daqueles que fugiam do tema abordado. Com isso, foram utilizados 09 artigos para a elaboração deste trabalho.

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A literatura confirma que as manifestações clínicas das talassemias formam um espectro que vai desde portadores assintomáticos até quadros severos com dependência transfusional e múltiplas complicações orgânicas. Estudos de síntese e análises populacionais recentes descrevem claramente essa amplitude clínica e apontam que a gravidade clínica depende tanto do genótipo quanto de fatores moduladores ambientais e de manejo clínico (TUO et al., 2024).

Para os pacientes com β -talassemia dependente de transfusão (TDT), a sobrecarga férrica secundária às transfusões regulares é responsável por grande parte da morbidade tardia: cardiomiopatia por ferro, hepatopatias e disfunções endócrinas (hipogonadismo, hipotireoidismo, diabetes) são complicações bem documentadas que reduzem a qualidade de vida e aumentam a mortalidade se não tratadas adequadamente. A gestão efetiva da sobrecarga férrica (monitorização por RMC cardíaca/hepática e quelação adequada) é, portanto, um determinante crítico do prognóstico (BAJWA et al., 2025).

Em contraste, muitas pessoas com talassemia menor (portadores) apresentam apenas anemia leve ou são assintomáticas, o que levanta o desafio do diagnóstico diferencial com outras causas de microcitose, especialmente anemia por deficiência de ferro (FARANOUSH et al., 2023). Sadiq e colaboradores, 2024, reforçam a importância do uso combinado de índices hematimétricos, eletroforese de hemoglobina e, quando necessário, testes moleculares, para evitar erros diagnósticos que podem levar a tratamento inadequado.

Alguns trabalhos recentes também destacam que a expressão clínica pode evoluir ao longo do tempo: pacientes inicialmente classificados como não transfusão-dependentes podem evoluir para maior necessidade de suporte transfusional, em parte por progressão natural da doença ou por eventos intercurrentes (infecções, gravidez, cirurgias) que descompensam a hematopoiese (YOGALAKSHMI et al., 2024).

Outro achado recorrente é a heterogeneidade geográfica e populacional das apresentações clínicas. Estudos de mapeamento global identificam lacunas regionais em dados clínicos e epidemiológicos — muitas áreas de alta prevalência permanecem com limitada investigação sobre complicações a longo prazo e acesso a tecnologias de diagnóstico e tratamento, o que influencia diretamente os padrões observados de morbidade. Esse cenário reforça a necessidade de vigilância epidemiológica e de políticas locais de triagem e manejo (MUSALLAM et al., 2023).

Do ponto de vista prático para bancos de sangue e serviços de hematologia, os achados recentes ressaltam três pontos críticos: (1) a necessidade de protocolos de transfusão padronizados para minimizar flutuações desnecessárias de hemoglobina; (2) a importância de fenotipagem/genotipagem eritrocitária quando há transfusões repetidas, para reduzir risco de aloimunização; e (3) o papel central do monitoramento e tratamento da sobrecarga férrica para reduzir complicações cardiovasculares e endócrinas (FARANOUSH et al., 2023).

5. CONCLUSÃO

Tendo em vista os fatos observados, nota-se que o diagnóstico precoce da talassemia é necessário para o paciente, uma vez que isso contribui para a melhor escolha terapêutica, relacionada ao tipo de hemoglobinopatia. Ademais, é necessário novos estudos e desenvolvimento de medicamentos para auxiliar no tratamento, principalmente aos talassemicos dependentes de transfusão, uma vez que já são conhecidos os diversos riscos e complicações para os pacientes politransfundidos.

6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALI, S.; MUMTAZ, S.; SHAKIR, H. A.; KHAN, M.; TAHIR, H. M.; MUMTAZ, S.; MUGHAL, T. A.; HASSAN, A.; KAZMI, S. A. R.; SADIA; IRFAN, M.; KHAN, M. A. *Current status of beta-thalassemia and its treatment strategies*. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, Hoboken, v. 9, n. 12, e1788, 2021. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mgg3.1788>. Acesso em: 20 de dezembro 2025.

BAIRD, D. C.; BATTEN, S. H.; SPARKS, S. K. *Alpha- and beta-thalassemia: rapid evidence review*. **American Family Physician**, Leawood, v. 105, n. 3, p. 272–280, 2022. Disponível em: <https://www.aafp.org/pubs/afp/issues/2022/0300/p272.html>. Acesso em: 20 de dezembro 2025.

BAJWA, H.; BASIT, H. *Thalassemia*. In: **StatPearls [Internet]**. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025 Jan–. Atualizado em: 8 ago. 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545151/>. Acesso em: 22 de dezembro de 2025.

FARANOUSH, M.; FARANOUSH, P.; HEYDARI, I.; FOROUGH-GILVAEE, M. R.; AZARKEIVAN, A.; PARSAI KIA, A.; SADIGHNIA, N.; ELAHINIA, A.; ZANDI, A.; REZVANY, M. R.; HASHEMI-MADANI, N.; ZIAEE, A. *Complications in patients with transfusion dependent thalassemia: a descriptive cross-sectional study*. **Health Science Reports**, v. 6, n. 10, p. e1624, 2023. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/hsr2.1624>. Acesso em: 22 de dezembro de 2025.

MUSALLAM, K. M.; CAPPELLINI, M. D.; COATES, T. D.; KUO, K. H. M.; AL-SAMKARI, H.; SHETH, S.; VIPRAKASIT, V.; TAHER, A. T. *α -Thalassemia: a practical overview*. **Blood Reviews**, v. 64, p. 101165, 2024. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0268960X23001352?via%3Dihub>. Acesso em: 28 de dezembro de 2025.

MUSALLAM, K. M.; LOMBARD, L.; KISTLER, K. D.; ARREGUI, M.; GILROY, K. S.; CHAMBERLAIN, C.; ZAGADAILOV, E.; RUIZ, K.; TAHER, A. T. *Epidemiology*

of clinically significant forms of alpha- and beta-thalassemia: a global map of evidence and gaps. American Journal of Hematology, Hoboken, v. 98, n. 9, p. 1436–1451, 2023. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajh.27006>. Acesso em: : 28 de dezembro de 2025.

SADIQ, I. Z.; ABUBAKAR, F. S.; USMAN, H. S.; ABDULLAHI, A. D.; IBRAHIM, B.; KASTAYAL, B. S.; IBRAHIM, M.; HASSAN, H. A. *Thalassemia: pathophysiology, diagnosis, and advances in treatment. Thalassemia Reports*, Basel, v. 14, n. 4, p. 81–102, 2024. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2039-4365/14/4/10>. Acesso em: : 28 de dezembro de 2025.

TUO, Y.; LI, Y.; LI, Y.; MA, J.; YANG, X.; WU, S.; JIN, J.; HE, Z. *Global, regional, and national burden of thalassemia, 1990–2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. eClinicalMedicine*, v. 72, p. 102619, 2024. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2589537024001986?via%3Dihub>. Acesso em: : 28 de dezembro de 2025.

YOGALAKSHMI, E.; VASUDEVAN, S.; SONTI, S.; KANNAN, K.; SRINIVASAN, C. *Exploring the clinical and hematological characteristics of beta-thalassemia trait: a comprehensive analysis in a tertiary care hospital setting. Cureus*, v. 16, n. 5, p. e61093, 2024. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11198867/>. Acesso em: : 28 de dezembro de 2025.