

ENTENDENDO A TALASSEMIA: CARACTERÍSTICAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE UMA ANEMIA HEREDITÁRIA

UNDERSTANDING THALASSEMIA: CHARACTERISTICS, DIAGNOSIS AND TREATMENT OF A HEREDITARY ANEMIA

DALL'ASTA, Nathalia Manfio¹

SANT'ANA, Daniel dos Reis²

¹Acadêmica do curso de Biomedicina da Unidade Central de Educação FAI
Faculdades UCEFF/Frederico Westphalen, RS, Brasil.

²Docente do curso de Biomedicina da Unidade Central de Educação FAI Faculdades
– UCEFF/Frederico Westphalen, RS, Brasil

E-mail para correspondência: nathaliadallasta@gmail.com

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A talassemia pertence ao grupo das hemoglobinopatias, as quais estão entre os distúrbios sanguíneos hereditários mais frequentes globalmente. Trata-se de uma doença não contagiosa, causada por defeitos na síntese da hemoglobina, essencial pelo transporte de oxigênio no sangue. Portadores de talassemia apresentam mutações em um ou dois cromossomos específicos, o 11 e o 16, afetando a resposta da medula óssea na produção de cadeias de globina.¹⁻⁵ Ela pode ser classificada em dois tipos: talassemia alfa (α) e beta (β), caracterizada pela síntese reduzida ou ausência de cadeias de globina alfa e beta, respectivamente.² A talassemia é mais prevalente em regiões mediterrâneas, além de áreas do Oriente Médio, Sul e Sudeste Asiático, e do Norte da África.⁷ **Objetivos:** Elucidar a talassemia, destacando suas causas genéticas, tipos, métodos de diagnóstico, manifestações clínicas e formas de tratamento. **Métodos:** o presente estudo foi

realizado por meio de uma pesquisa bibliográfica, com foco na talassemia, abordando suas características, diagnóstico e opções de tratamento. A busca dos artigos científicos foi realizada nas bases de dados SciELO e outras plataformas relevantes da área da saúde. Foi utilizada como palavras chave os termos: “talassemia”, “anemia hereditária”, “hemoglobinopatias”, combinados de forma isolada ou associada. Adotaram-se como critérios de inclusão artigos publicados entre 2019 a 2025, disponíveis nos idiomas português e inglês. Foram excluídas publicações que não abordaram diretamente o tema talassemia, textos indisponíveis na íntegra e artigos repetidos nas bases de dados. **Resultados e discussão:** Para o diagnóstico inicial, realizam-se exames laboratoriais como o hemograma, que geralmente revela anemia microcítica e hipocrômica, além da presença de anisocitose e poiquilocitose. Destaca-se também a eletroforese de hemoglobina, exame que identifica os tipos de hemoglobina presente no sangue do paciente.³ Por volta da quinta semana de gestação, inicia-se a síntese de hemoglobina fetal (Hb F), inicialmente no fígado, permanecendo por algumas semanas após o nascimento. A hemoglobina A (Hb A1) passa a predominar após o nascimento, alcançando cerca de 95% da concentração total em adultos. Já a hemoglobina A2 (Hb A2) normalmente apresenta entre 1,5% a 3,5% da hemoglobina total em adultos. Entretanto, valores elevados de Hb A2 podem indicar a presença de talassemia alfa ou beta, sendo um importante marcador diagnóstico.¹ A talassemia pode se manifestar de forma leve, chamada talassemia menor (minor), ou de forma mais grave, conhecida como talassemia maior (major). Na talassemia maior, ou anemia de Cooley, os indivíduos afetados necessitam frequentemente de transfusões sanguíneas regulares para controlar a anemia grave. Além disso, é necessário o uso de terapia de quelante de ferro para prevenir o acúmulo excessivo de ferro no organismo. Sem o suporte de transfusões sanguíneas e terapias para o controle do excesso de ferro do organismo, muitos portadores de talassemia maior não sobrevivem até a vida adulta.⁵ Os sintomas presentes na talassemia maior incluem: palidez, fadiga, fraqueza, alterações ósseas e icterícia, decorrentes da hemólise acelerada das hemácias anormais, que leva ao aumento da concentração de bilirrubina no sangue.^{4,7} A talassemia é uma condição genética de herança

autossômica recessiva, o que significa que o bebê precisa receber um gene alterado de cada um dos pais para manifestar a condição. Quando ambos os pais são portadores, existe uma alta probabilidade de que o filho desenvolva a forma mais grave da talassemia. Contudo, a única possibilidade de cura disponível é atualmente o transplante de medula óssea.⁶ **Conclusão:** É importante destacar que portadores de beta-talassemia menor ou intermediária levam uma vida normal, sem risco à saúde e sem grandes impactos. Em contrapartida, portadores de beta-talassemia maior apresentam riscos mais sérios, geralmente, necessitando de transfusões sanguíneas regulares para sobreviver.⁵

Palavras-chave: hemoglobinopatias; talassemia; hemoglobina; anemia hereditária; transfusão sanguínea.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SHAFIQUE, Farheen; ALI, Shaukat; ALMANSOURI, Taghreed; EEDEN, Fredericus Van; SHAFI, Nuzhat; KHALID, Madiha; KHAWAJA, Sundus; ANDLEEB, Saiqa; HASSAN, Mahreen Ul. Thalassemia, a human blood disorder. **Brazilian Journal of Biology**, v. 83, p. e246062, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1519-6984.246062>. Acesso em: 16 abr. 2025.
2. TEIXEIRA, A. Talassemia: uma revisão. **Academia de Ciência e Tecnologia**. 2023. Disponível em: https://ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie_vermelha/talassemias/2023-Talassemia%20%20-%20uma%20revis%C3%A3o%20-%20Ana%20Carolina%20Zarpelon%20Teixeira.pdf. Acesso em: 22 abr. 2025.
3. SILVA, Nathalia Ribeiro; QUEIROZ, Rebecca Castro; NETO, Antonio Gonzaga de Menezes; COSTA, Juliana Maria Batista; RODRIGUES, Ilka

- Juliana Ferreira. Clinical manifestations of beta thalassemia major in the pediatric population: A systematic review. **Research, Society and Development**, [S. l.], v. 12, n. 14, p. e95121444596, 2023. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/44596>. Acesso em: 22 abr. 2025.
4. COSTA, Amanda Cássia Oliveira; PIMENTEL, Isadora Moreira; PETINI, Manuelle; SOUSA, Thainah Milhomens Santos de; PINTO, Murillo de Souza. Relevância do teste do pezinho na detecção precoce da talassemia e o impacto na saúde materna e neonatal: uma revisão de literatura. **Revista Contemporânea**, [S. l.], v. 4, n. 6, p. e4593, 2024. Disponível em: <https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/article/view/4593>. Acesso em: 22 abr. 2025.
5. TRENTO, Angelo. Subtipos de beta-talassemia. **Academia de Ciência e Tecnologia**. 2019. Disponível em: [https://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie vermelha/talassemias/19.pdf](https://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie_vermelha/talassemias/19.pdf). Acesso em: 25 abr. 2025.
6. POLAINAS, Sara Santana Martinho e Gomes. **Talassemias**: etiologia, fisiopatologia, diagnóstico e abordagens terapêuticas. 2017. 69 f. Monografia (Especialização) - Curso de Farmácia, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2016. Disponível em: [https://repositorio.ulisboa.pt/bitstream/10451/36090/1/MICF_Sara_Polainas.p](https://repositorio.ulisboa.pt/bitstream/10451/36090/1/MICF_Sara_Polainas.pdf)
[df](https://repositorio.ulisboa.pt/bitstream/10451/36090/1/MICF_Sara_Polainas.pdf). Acesso em: 25 abr. 2025.
7. DEUMIC, Sara; CRNCEVIC, Neira; HUKIC, Mirsada; DIZDAR, Muamer; AVDIC, Monia. New Perspectives on the Impact of Iron Chelation Therapy on the Gut Microbiome in Thalassemia Patients. **Mdpi: thalassemia reports**.



Katzina, p. 1-22. 15 out. 2024. Disponível em:
<https://doi.org/10.3390/thalassrep15010002>. Acesso em: 28 abr. 2025.