

Autor: Ana Filipa Miranda; Cláudia Sofia Almeida

Última atualização: 2020/12/27

Palavras-chave: Anemia Hipocrômica, Anemia Hemolítica, Talassemia, Talassemia alfa, Talassemia beta.

Resumo

As talassemias são distúrbios genéticos hereditários que resultam de uma alteração na produção da globina, uma proteína que compõe a hemoglobina. Em muitos casos a doença é silenciosa, no entanto pode manifestar-se com cansaço (resultante da anemia), sobrecarga de ferro, alterações ósseas e do crescimento, entre outros. Além disso, podem ser classificadas em diferentes tipos consoante a cadeia de globina que é afetada e, conseqüentemente, podem apresentar vários níveis de gravidade.

Talassemias

As **talassemias** são distúrbios genéticos hereditários comuns na região mediterrânica e que cursam com alterações na produção da hemoglobina. Esta molécula está presente nos glóbulos vermelhos e é responsável pelo transporte de oxigénio aos tecidos. No adulto, é geralmente constituída por dois pares de cadeias proteicas (alfa-globina e beta-globina) e por átomos de ferro, entre outros componentes.

As talassemias surgem quando há uma desproporcionalidade na produção destas cadeias, o que faz com que a hemoglobina fique instável. Este fenómeno pode limitar a produção de glóbulos vermelhos na medula óssea e levar à destruição dos mesmos.

Que tipos de talassemias existem?

Existem diferentes **tipos de talassemias** consoante a cadeia de globina que é afetada. As mais frequentes são a talassemia alfa e beta, que se subdividem de acordo a gravidade. Existem outros subtipos mais raros.

São conhecidos 4 genes responsáveis pela formação das cadeias alfa, sendo que o número de genes afetado define a gravidade dos sintomas:

- **Portadores assintomáticos:** apenas um gene afetado, frequentemente sem anemia ou sintomas;
- **Traço talassémico alfa** (ou talassemia alfa minor): dois genes afetados, com anemia ligeira a moderada, sem outros sintomas;
- **Talassemia alfa intermédia** (hemoglobina H): três genes afetados, anemia moderada a grave e outros sintomas;
- **Hidrósia fetal:** afetação dos quatro genes, incompatível com a vida.

Na talassemia beta, podem ocorrer mutações nos 2 genes responsáveis pela formação destas cadeias. A gravidade dos sintomas correlaciona-se com a quantidade de hemoglobina normal produzida:

- **Traço talassémico beta** (talassemia beta minor): Sem anemia ou anemia ligeira e sem sintomas
- **Talassemia beta intermédia**: Anemia moderada e sintomas
- **Talassemia beta major**: Anemia grave (dependente de transfusões) e sintomas

Quais são os principais sintomas ?

A gravidade dos sintomas das talassemias varia de indivíduo para indivíduo e consoante o tipo de talassemia. Os principais sintomas da doença são:

- **Cansaço** causado pela anemia (diminuição da hemoglobina no sangue);
- **Sobrecarga de ferro**, como tentativa de compensação pelo facto da produção de glóbulos vermelhos não ser eficaz ou resultante do tratamento com transfusões;
- Produção de glóbulos vermelhos em **locais menos habituais**, o que resulta em alterações na estrutura dos ossos (sobretudo da cabeça) e alterações do crescimento;
- **Aumento das dimensões do baço**, pois é neste órgão que os glóbulos vermelhos são destruídos;
- **Icterícia**, ou seja, coloração amarela dos olhos e pele e presença de cálculos biliares, mais conhecidos como "pedras da vesícula", pela acumulação de substâncias que resultam da destruição da hemoglobina.

Alguns doentes com formas leves podem não ter sintomas e apresentar apenas anemia e alterações do esfregaço de sangue nas análises de rotina. Na suspeita de uma talassemia, é realizada a eletroforese das cadeias de hemoglobina e, em alguns casos, testes genéticos.

Fui diagnosticado(a) com talassemia . De que modo esta doença pode afetar a minha vida?

Os **portadores silenciosos** ou os que apresentam um **traço talassémico alfa ou beta**, podem apresentar uma ligeira anemia, sem impacto significativo na qualidade ou esperança de vida. Nos casos de **talassemia intermédia**, o prognóstico é variável e depende da severidade da anemia, dos sintomas e da terapêutica instituída. Nos casos de **talassemia major**, a realização crónica de transfusões sanguíneas e o controlo do ferro permite melhorar a qualidade e prolongar a esperança de vida até, aproximadamente, à sexta década.

Se tiver uma talassemia e pretender ter filhos, é importante proceder ao **estudo do parceiro(a)**, de modo a determinar a probabilidade de transmitir a doença aos filhos. Se estiver grávida, pode realizar o diagnóstico pré-natal através do **estudo genético**.

Quais as opções terapêuticas?

Quando a gravidade é ligeira, pode não ser necessário tratamento. Em casos mais severos, são realizadas transfusões sanguíneas, terapias quelantes para a sobrecarga de ferro, remoção do baço e, em casos seleccionados, poderá ser considerado o transplante de células estaminais hematopoiéticas (ou seja, um tratamento curativo através do transplante de células-mãe saudáveis).

Conclusão

As **talassemias** são distúrbios genéticos por vezes silenciosos, cuja abordagem e impacto na vida dos doentes e da descendência vai depender do tipo e, conseqüentemente, da gravidade da anemia e dos sintomas.

Referências recomendadas

- [Bebé a bordo - Talassemia e gravidez: desafios e cuidados essenciais](#)
- [Cooley's Anemia Foundation Website](#)
- [Manual MSD ? Talassemia](#)
- [Sociedade Portuguesa de Pais e Doente com Hemoglobinopatias](#)

[Voltar à página inicial](#) [Tem alguma dúvida? Fale connosco](#) """"

[Ana Filipa Miranda](#) • [Cláudia Sofia Almeida](#)