

## Identificação laboratorial de talassemias beta

### Paulo Cesar Naoum

Talassemia é uma palavra de origem grega em que **talassa** significa mar e **anaima** indica a falta de sangue. A raiz desta palavra vem das guerras entre Grécia e Esparta. Naquela época, povoações de algumas ilhas gregas foram facilmente vencidas pelos espartanos, e estes diziam que os gregos moradores do mar (talassa) eram fracos de sangue (anaima). A junção das palavras talassa+anaima originou talassanaima, que no latim passou a ser talassaemia, e posteriormente se consagrou como talassemia. Esta passagem histórica tem uma explicação, pois os casamentos consanguíneos entre habitantes de algumas ilhas gregas eram assustadoramente alto, fato comprovado por altas prevalências de talassemia beta menor (10 a 30% da população) que resultava em muitas crianças com talassemia beta maior – uma situação mortal para a época.

A origem das talassemias se deu por conta de mutações espontâneas que ocorreram em nossa espécie entre 50 e 100 mil anos atrás em povos que habitavam a região banhada pelo mar Mediterrâneo. Nesta região que congrega a Grécia, Líbano, Síria, Israel, Espanha, Itália, norte da África, entre outros, as mutações atingiram os genes que sintetizam globinas beta de duas formas: 1) anulando integralmente suas funções, ou 2) tornando-os lentos para sintetizar essas globinas. Geneticamente denomina-se de Talassemia beta zero(\*) quando as funções do gene beta estão integralmente inibidas, e Talassemia beta mais(\*) quando suas funções estão parcialmente ativas. Esses entendimentos justificam por que alguns doentes homocigotos com talassemia beta zero podem ter total ausência de Hb A e padecem de anemia acentuada com quadro clínico grave, enquanto que doentes homocigotos com Talassemia beta mais sintetizam algo próximo de 40 a 80% de Hb A e padecem de anemia moderada com quadro clínico de complicações orgânicas e metabólicas de grau moderado. Os portadores heterocigotos desses dois grupos de talassemias podem ser classificados em talassemias mínima, média e intermédia, conforme o resumo abaixo:

**Talassemia beta mínima:** o paciente é assintomático por ter um gene da globina beta normal e um gene da globina parcialmente ativo (beta mais). Geralmente sua hemoglobina total é normal (12 – 13 g/dL), mas VCM e HCM estão diminuídos. A morfologia eritrocitária se mostra discretamente alterada com micrócitos e esquisócitos hipocrômicos e a dosagem de Hb A2 está aumentada.

**Talassemia beta menor:** o paciente é assintomático por ter um gene da globina beta normal e um gene da globina totalmente inativo (beta zero). Sua hemoglobina total está diminuída (10 – 11 g/dL), VCM e HCM estão diminuídos, morfologia eritrocitária se mostra moderadamente alterada com micrócitos, esquisócitos e dacriócitos hipocrômicos, às vezes, pontilhados basófilos, e dosagem de Hb A2 aumentada. A Hb Fetal pode estar normal ou discretamente elevada (até 5% de concentração).

**Talassemia beta intermédia:** é uma classificação estritamente clínica. O paciente é sintomático e, em geral, tem os dois genes de globinas beta mais. Sua hemoglobina total situa-se entre 8 e 10 g/dL, VCM e HCM diminuídos com as alterações eritrocitárias descritas acima e com mais intensidade. A Hb A2 está aumentada e a Hb Fetal oscila entre 10 e 20%.

**Talassemia beta maior:** o paciente é sintomático e necessita reposição periódica (transfusões) de concentrados de hemácias. Geneticamente tem os dois genes de globinas beta zero, ou um gene de globina beta zero e outro de globina beta mais.

Sua hemoglobina total situa-se entre 4 e 7 g/dL, HCM sempre muito diminuído e o VCM variável por conta da quantidade de eritroblastos no sangue periférico. A morfologia eritrocitária está intensamente afetada. A Hb A está ausente ou bastante diminuída, enquanto que a Hb Fetal compõe entre 20 e 100% das suas hemoglobinas e a Hb A2 pode estar aumentada.

Mais informações você poderá encontrar nos sites [www.hemoglobinopatias.com.br](http://www.hemoglobinopatias.com.br) e [www.talasseмииs.com.br](http://www.talasseмииs.com.br)

(\*) Estas nomenclaturas tem sido substituídas por indicações das lesões moleculares. Seus usos neste artigo foi com o intuito de facilitar a explicação dos diferentes tipos de talassemias.

No próximo mês apresentaremos a identificação laboratorial de talassemias alfa.