

**ACT – ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA**

**ANGELO TRENTO**

**SUBTIPOS DE BETA-TALASSEMIA**

**SÃO JOSÉ DO RIO PRETO**

**2019**

**ANGELO TRENTO**

**SUBTIPOS DE BETA-TALASSEMIA**

Artigo Científico apresentado a ACT – Academia de  
Ciência e Tecnologia para a obtenção do grau de  
Especialista em Hematologia/Banco de Sangue.

**SÃO JOSÉ DO RIO PRETO**

**2019**

# SUBTIPOS DE BETA-TALASSEMIA

BETA-TALASSEMY SUBTIPOSES  
ANGELO TRENTO<sup>1</sup>

Avenida Bahia, 106 – Zona 01, Cianorte, Paraná, Brasil. Cep 87200-181. labmenjesus@hotmail.com

## RESUMO:

Neste artigo vamos abordar os diferentes tipos de talassemia que são divididas em alfa e beta, nesse artigo vamos classificar os subtipos de talassemia beta que são divididos em menor, intermediário, maior. Sendo a talassemia beta maior a de maior risco para o ser humano e a que na maioria dos casos necessita de tratamento sendo este a transfusão de sangue. As talassemias beta menor e intermediária na maioria dos casos não é necessário o tratamento.

**PALAVRAS CHAVES:** Talassemia, beta, maior, menor, intermediária.

## ABSTRACT:

In this article we will cover the different types of thalassemia that are divided into alpha and beta, in this article we will classify the subtypes of beta thalassemia that are divided into smaller, intermediate, larger. Since thalassemia beta is the highest risk for humans and in most cases needs treatment, which is blood transfusion. The minor and intermediate beta thalassemia in most cases is not necessary treatment.

**KEYWORDS:** Thalassemia, beta, major, minor, intermediate

## 1. INTRODUÇÃO

Talassemia é uma doença hereditária e pode manifestar de alguma formas como palidez, icterícia, atraso de crescimento, abdômen desenvolvido, aumento do baço e alterações ósseas. É também conhecida como anemia do mediterrâneo, uma doença trazida para o Brasil pelos habitantes dos países banhados pelo mar mediterrâneo (espanhóis, portugueses, italianos, gregos, libaneses, egípcios). A principal característica é a produção anormal de hemoglobina, que é uma proteína responsável pelo transporte de oxigênio para todos os tecidos do organismo.

A hemoglobina é composta por dois pares de cadeias de globinas. Normalmente, os adultos tem um par de cadeias alfa e um par de cadeias beta. Em alguns casos uma ou mais dessas cadeias é anormal. Talassemias são classificadas de acordo com a cadeia de aminoácidos afetada, existem dois tipos a Alpha e Beta, que podem manifestar-se nas seguintes formas: menor, intermediária e maior.

A alfa-talassemia ocorre com maior frequência em negros (25% deles são portadores de uma cópia do gene defeituoso) a beta-talassemia é mais comum em pessoas com ancestrais do Mediterrâneo e do sudoeste asiático.

## **2. MATERIAIS E MÉTODOS:**

Por meio de uma revisão de literatura nas bases Medline, Llacs, Pubmed, Google Acadêmico e Scielo foram selecionados 100 artigos onde foram utilizados 21 artigos dos últimos anos, com as palavras chaves: Bacterioscopia, Gram, Ziehl-Neelsen, Fontana Tribondeau, Albert-Laybourn, Colorações, Wirtz-Conklin. Os artigos foram revisados e os principais aspectos são apresentados a seguir.

## **3. DESENVOLVIMENTO:**

Talassemia é um desordem hereditária que em alguns casos pode vir a causar anemia. Não é uma doença contagiosa e sim provocada por uma falha genética e leva a malformação da hemoglobina. Hemoglobina é uma proteína encontrada nas hemácias sendo responsável pelo transporte de oxigênio a todas as células, tecidos e órgãos do corpo humano. Cada hemácia circulante possui cerca de 300 milhões de moléculas de hemoglobina. Cada molécula em seu estado normal é formada por dois tipos de proteína: alfa-globina e beta-globina. A hemoglobina é feita de duas cadeias alfa e conectadas a duas cadeias beta. Talassemias são caracterizadas como um defeito na produção dessas proteínas.

Em pessoas portadoras de Talassemia ocorre mutação de um ou dois cromossomos específicos (11 e 16) em resposta a medula óssea para de produzir um dos tipos de cadeia de globina. Sendo assim o cromossomo 16 se manifesta pela falta de cadeias alfa e um defeito no cromossomo 11 resultará em talassemia beta. Esse defeito resulta uma desproporcionalidade entre o número de cadeias alfa e beta produzidas, cada hemácia terá menos moléculas de hemoglobina em seu interior.

### **3.1 TIPOS:**

#### **3.1.1 TALASSEMIA ALFA:**

Pessoas com alfa talassemia apresentam uma ou mais mutações do cromossomo 16. Isso afeta a produção das duas cadeias alpha de globina que compõem a hemoglobina. O fato de existirem duas cadeias de alfa-globina envolvidas na produção da hemoglobina indica que são quatro genes envolvidos na formação da talassemia alta. E isso ocorre quando um ou mais dos quatro genes alfa-globina que formam a hemoglobina estão faltando ou danificado.

#### **3.1.2 TALASSEMIA BETA:**

Dois genes estão envolvidos na formação da beta talassemia: um gene é herdado do pai e outro da mãe. Talassemia Beta é quando um ou ambos desses genes herdado funcionam ou

funcionam parcialmente. A doença tem diferentes graus e depende da sua herança genética. Talassemia beta são divididas em menor, intermediária e maior.

### **3.2 SUBTIPOS DE BETA TALASSEMIA:**

#### **3.2.1 TALASSEMIA BETA MENOR:**

A talassemia menor, ou traço talassêmico, não é considerada uma doença, mas sim uma característica genética. Seu portador habitualmente não apresenta quaisquer sintomas, levando uma vida totalmente normal, trabalhando, praticando esportes, etc. Na maioria dos casos, a única alteração evidente é a cor da pele, que se apresenta mais branca do que o normal e também podem apresentar uma anemia leve que provavelmente não precise de tratamento.

#### **Talassemia Beta Menor: Microcitose, pontilhado basófilo, hemácias em alvo**



#### **3.2.2 TALASSEMIA BETA MAIOR:**

Pode ser chamada de anemia de Cooley ou anemia mediterrânea. Talassemia beta maior ocorre quando ambos os genes são danificados, significa que tem um gene de talassemia de cada genitor. Pessoa com talassemia beta maior tem o tipo mais grave da doença e normalmente precisa realizar transfusão de sangue.

É uma doença genética associada a uma diminuição ou ausência de produção de cadeias beta. Resulta na diminuição ou da não expressão dos gene Beta. Essa doença é frequente em

pessoas originárias da bacia do mediterrâneo, Ásia ocidental e não rara na África, essa situação deve-se ao fato dessas áreas serem ou terem sido infectadas com malária.

Pessoas com Beta Talassemia Maior também conhecida como anemia da Cooley são saudáveis até cerca dos seis meses de idade tornando-se então muito pálidos devido a uma anemia profunda. Essa é considerada o tipo mais grave de talassemia beta, pois os portadores apresentam uma anemia severa.

Sem o tratamento com as transfusões a pessoa não atinge a idade adulta. Com transfusão adequada e tratamento medicamentoso para retirar o excesso de ferro do corpo causado pelas repetidas transfusões de sangue, a pessoa pode levar uma vida normal.



### 3.2.3 TALASSEMIA BETA INTERMEDIÁRIA:

Como o nome sugere, este tipo está entre a talassemia menor (sem gravidade alguma) e a talassemia maior (mais grave), e é causada por uma mutação que pode ter sido herdada apenas do pai ou da mãe, não de ambos. Por este motivo, em alguns casos o portador pode apresentar uma anemia mais discreta, e em outros mais grave.

Em casos mais graves é necessário que sejam realizadas transfusões de sangue e quelantes de ferro. Mesmo que as transfusões não sejam indicadas o acompanhamento médico é fundamental. Pois os pacientes nunca realizam a transfusão também acumulam ferro com o passar dos anos, devido ao aumento da absorção, pelo intestino, do ferro presente nos alimentos.

### **3.3 CAUSAS**

A talassemia é uma doença genética hereditária autossômica recessiva, isto é, só se manifesta quando a criança herda genes defeituosos do pai e da mãe.

Ocorre por causa de mutações no DNA transmitidas dos pais para os filhos. Se ambos os pais forem portadores de talassemia, as chances dos filhos nascerem com variantes mais graves da doença são maiores.

Está relacionada a alterações existentes em um dos cromossomos 16, que regula a produção de cadeias de globinas alfa, ou a alterações existentes nos cromossomos 11, responsáveis pela produção de cadeias de globinas beta, gama e delta.

Essas alterações, causadas por mutações ou deleções, podem resultar na redução ou na ausência completa de alguma dessas cadeias de globinas.

Funciona assim: no caso da talassemia alfa, a pessoa recebe herança de duas cadeias do pai e duas cadeias da mãe, sendo considerada portadora talassêmica quando pelo menos 1 das 4 cadeias é defeituosa. No caso da talassemia beta, a criança recebe uma cadeia do pai e uma cadeia da mãe, sendo considerada portadora de talassemia quando 1 das 2 cadeias é defeituosa.

### **3.4 SINTOMAS**

Os sintomas da talassemia vão variar de acordo com a gravidade da doença. Pessoas que só possuem um gene defeituoso e são portadoras, por exemplo, podem nunca apresentar sintomas. Nos bebês, por outro lado, a presença de sinais pode acontecer desde o nascimento ou ao longo dos primeiros 2 anos de vida.

Os principais sintomas relacionados à talassemia são:

- Fadiga;
- Irritabilidade;
- Vulnerabilidade à infecções;
- Atraso no crescimento;
- Respiração ofegante;
- Palidez acentuada;
- Icterícia (pele amarelada);
- Falta de apetite;
- Aumento de peso reduzido;
- Fraqueza;

- Abdome desenvolvido;
- Crescimento anormal do baço;
- Alterações ósseas;
- Urina escura.

### **3.5 DIAGNÓSTICO**

A maior parte das crianças com talassemia moderada ou severa apresentam sinais da doença logo nos primeiros dois anos de vida. Nos casos em que há suspeita da doença, o médico normalmente pede uma série de exames para comprovar o diagnóstico. Testes que medem o nível de ferro no sangue e exames de DNA podem revelar sintomas e diagnosticar a talassemia ou a presença de genes de hemoglobina mutados.

Eles normalmente revelam os seguintes resultados: Níveis baixos de hemácias no sangue; presença exacerbada de micrócitos; hemácias pálidas; variação do tamanho das hemácias; distribuição desigual de hemoglobina.

### **4.0 Considerações finais**

Portanto a Talassemia Beta menor e intermediária não gera grandes riscos à saúde do paciente, a pessoa pode ter uma vida normal.

A Talassemia Beta Maior gera um risco um pouco mais elevado devido o tratamento na maioria das vezes ser através de transfusão sanguínea.



## 5.0 REFERÊNCIAS:

MELO, REIS, P. R. et al. Prevalência de talassemias e hemoglobinas variantes no estado de Goiás Brasil. J Bras Patol Med Lab. v. 42, n. 6, p. 425-430, dez. 2006.

OLIVEIRA, G. L. V.; MENDIBURU, C. F.; BONINI, DOMINGOS, C. R. Avaliação do perfil ematológico de portadores de talassemia alfa provenientes das regiões Sudeste e Nordeste do Brasil. Rev. bras. hematol. hemoter. v. 28, n. 2, p. 28-32, 2006.

SAKAMOTO, T. M. et al. Talassemia  $\beta$  intermediária em gestante. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. v. 30, n. 6, p. 498-500, 2008.

SONATI, M. F.; COSTA, F. F. Genética das doenças hematológicas. J Pediatr, v. 84, p. S40-S51, 2008.

ZAGO, M. A.; FALCÃO, R. P.; PASQUINI, R. Hematologia: fundamentos e prática. 1. ed. São Paulo: Atheneu, 2005. cap. 31, p. 309-28.

BONINI-DOMINGOS, C. R. et al. Estudo de hemoglobinas anormais em doadores de sangue e recém-nascidos de São José do Rio Preto. NewsLab, v. 41, p. 92-8, 2000

Polainas S. Diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias: Avaliação dos resultados analíticos obtidos por diferentes metodologias. 2017.

Inez F, Sequeira M, Santos P, Al E. Contribuição do rastreio de portadores para a prevenção da beta talassemia e da drepanocitose na população portuguesa: um estudo multicêntrico. Arq Insa. 1993;19:27-31