



## Talassemia: Uma revisão da literatura

### Autor(res)

Gregório Otto Bento De Oliveira  
João Paulo Gonçalves Vieira  
Ana Jhessica Pires Almeida  
Vitória Oliveira Borges  
Mariana Dos Santos Costa

### Categoria do Trabalho

1

### Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE BRASÍLIA

### Introdução

A talassemia é um tipo de anemia hereditária que faz parte de um grupo de doenças do sangue chamadas hemoglobinopatias. (SHAFIQUE et al., 2023) É mais comum no Mediterrâneo, Oriente Médio, Ásia e África, decorrente do fato de que essa condição é genética, ela permanece na mesma região. (BAJWA e BASIT., 2023) A talassemia é um defeito da hemoglobina em seres humanos, que pode acontecer de duas formas principais: Pessoas com a talassemia beta tem mutação no cromossomo 11 e com a talassemia alfa tem a mutação no cromossomo 16 (SHAFIQUE et al., 2023) Essa doença é dividida em major, minor e intermediária dependendo do número de genes comprometidos. A minor é assintomática e não necessita de tratamento. Já na major a produção de hemoglobina é falha, originando hemácias (glóbulos vermelhos) mais frágeis e de menor duração, e capacidade reduzida de levar oxigênio por todo o organismo. Apresenta sintomas como: icterícia, deformidades ósseas, aumento do fígado e baço.

### Objetivo

O presente trabalho tem como objetivo reunir informações a respeito de anemia talassêmica, assim como sua apresentação clínica, diagnóstico, tratamento, classificações e contexto histórico.

### Material e Métodos

Foi realizada uma revisão sobre a doença talassemia. Os recursos científicos usados foram encontrados utilizando as fontes de base: Pubmed, Scielo, Orphanet, Sabin e Biblioteca Virtual em Saúde. As palavras-chave usadas na busca dos artigos foram: talassemia major, hemoglobina, alfa-talassemia, genética parentesco, sintomas, diagnóstico e tratamento, publicados por volta do século XX. Entraram 6 artigos completos sobre a talassemia relacionados com o objetivo da revisão, sendo 2 usados na introdução e 4 na discussão.

### Resultados e Discussão

O diagnóstico laboratorial das talassemias é feito por hemograma e eletroforese de hemoglobina. Também é possível estudar a mutação genética específica. As cadeias produzidas em excesso formam precipitados na



# 3ª MOSTRA CIENTÍFICA

Anhanguera



hemácia, lesam a membrana e provocam destruição prematura. Já o diagnóstico da Alfa-talassemia, é geralmente feito com análises ao sangue, análises específicas para hemoglobina e exames genéticos (MINISTÉRIO DA SAÚDE., 2018). A doença pode ser detectada no pré-natal. Baseia-se em testes hematológicos dos níveis de glóbulos vermelhos, esfregaço de sangue periférico, coloração supravital para detectar a presença de corpos de inclusão nos eritrócitos e análise qualitativa e quantitativa de hemoglobina. A confirmação do diagnóstico decorre dos testes genéticos moleculares. (PONDARRE.,2021)

### Conclusão

Considerando a natureza genética da talassemia e sua incidência regional, compreende-se a diversidade de sintomas e a importância do diagnóstico preciso para intervenções eficazes. Destaca-se a relevância do tratamento e da detecção pré-natal para melhorar a qualidade de vida dos afetados. O tratamento inclui principalmente transfusões sanguíneas e o aconselhamento genético ajuda a prevenir a doença.

### Referências

- Shafique, F., Ali, S., Almansouri, T., Van Eeden, F., Shafi, N., Khalid, M., Khawaja, S., Andleeb, S., & Hassan, M. ul .. (2023). Thalassemia, a human blood disorder. *Brazilian Journal of Biology*, 83, e246062 Disponível em: <https://www.scielo.br/j/bjb/a/73sD7WKNcQMVfBgh6zsTkSQ>. Acesso em: 02 de mai.2024.
- Cançado, R. D.. (2006). Talassemias alfa. *Revista Brasileira De Hematologia E Hemoterapia*, 28(2), 86–87. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/5wfV83Tj447F7Rt6HMzjkXL/>. Acesso em: 02 de mai.2024.
- Bajwa, H., & Basit, H. (2024, January). Thalassemia. In StatPearls Publishing. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545151/>. Acesso em: 01 de mai.2024.
- PONDARRE, Corinne. Alfa-talassemia. *Orpha.net*, [S. l.], maio de 2021. Disponível em: <https://www.orpha.net/pt/disease/detail/846>. Acesso em: 03 de mai.2024.

Sabin. Entenda o que é a talassemia. *Blog do Sabin*, [S. l.], [S. d.].



Anhanguera