



**HEMORIO**

INSTITUTO ESTADUAL DE HEMATOLOGIA  
ARTHUR DE SIQUEIRA CAVALCANTI

*Manual do PACIENTE*

*Anemia  
Hemolítica  
Hereditária III  
(TALASSEMIA)*

*Orientações Básicas  
aos Pacientes e Familiares*



## Introdução

---

Este manual tem como objetivo fornecer informações aos pacientes e seus familiares a respeito da Talassemia.

Sabemos que as informações médicas são cercadas, na maior parte das vezes, por termos técnicos, difíceis e incompreensíveis pela maioria dos usuários. Dessa forma, esperamos que esse encarte possa esclarecer suas dúvidas.

Qualquer comentário é muito bem vindo, seja sobre a clareza desse manual ou sobre a omissão de alguma informação considerada importante e pode ser enviado através da urna de sugestões do HEMORIO ou pelo e-mail [ouvidoria@hemorio.rj.gov.br](mailto:ouvidoria@hemorio.rj.gov.br).

*Acesse o Portal do HEMORIO e saiba mais  
sobre outras orientações e serviços:*

**[www.hemorio.rj.gov.br](http://www.hemorio.rj.gov.br)**

## O que é Talassemia ?

A palavra Talassemia vem de **tálassos**, palavra grega que significa "mar", então, literalmente, Talassemia significa "anemia do mar". O termo ANEMIA MEDITERRÂNEA é também usado para descrever Talassemia. ANEMIA DE COOLEY indica a forma severa de Talassemia em reconhecimento ao Dr. Thomas B. Cooley que fez a primeira descrição médica da doença em 1925.

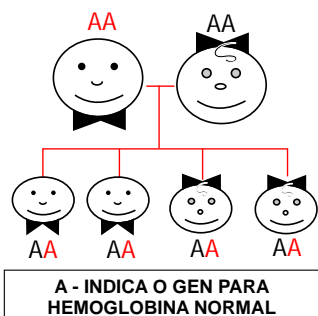
Para explicar Talassemia, será melhor definir primeiro alguns conceitos básicos.

### HEREDITARIEDADE, GENS, HEMOGLOBINA E ANEMIA.

Cada pessoa é constituída de diferentes características. Algumas das quais como altura ou cor dos cabelos e olhos são mais fáceis de se ver ou medir.

Cada característica é HERDADA, o que significa que ela passa dos pais para a criança através de partículas hereditárias chamadas GENS.

Uma das características herdadas do sangue é uma proteína do glóbulo vermelho chamada HEMOGLOBINA. A hemoglobina dá ao sangue a cor vermelha e é importante para carregar oxigênio. Todos possuem gens para hemoglobina, um vindo do pai e outro da mãe, como visto no esquema ao lado.

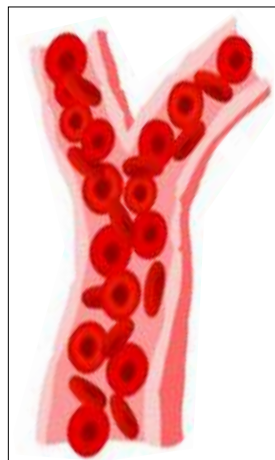


Quando não há suficiente hemoglobina presente, diz-se que a pessoa tem ANEMIA. Isto pode ser devido a diversas causas. Muitos tipos de anemia são causados por deficiências de vitaminas ou ferro, enquanto outras são herdadas.

## Qual é a causa da Talassemia ?

Talassemia é um termo médico usado para um tipo de anemia herdada. É causada por um gen que resulta na produção de quantidades muito pequenas de hemoglobina. Por causa disto, os glóbulos vermelhos de pessoas com Talassemia são menores e contém menos hemoglobina que o normal.

Ocorre tanto em homens quanto em mulheres. Não é contagiosa e não é causada por deficiência na dieta, carência de vitaminas ou sais minerais. A Anemia Falciforme é também uma anemia herdada, entretanto, é diferente da Talassemia e tem diferentes sintomas e tratamento.



Hemácias normais

## Há mais de uma forma de Talassemia ?

**Sim.** Uma forma comum, leve, chamada TALASSEMIA MINOR (TRAÇO TALASSÊMICO) e outra forma severa, que é chamada TALASSEMIA MAJOR (ANEMIA DE COOLEY). Alguns pacientes ficam entre esses dois extremos, e são considerados como tendo TALASSEMIA INTERMÉDIA.

## O que significa ter Talassemia Minor ?

TALASSEMIA MINOR ou TRAÇO TALASSÊMICO não é uma doença, sendo considerada uma característica genética, na qual a pessoa herda um único gen da Talassemia de um de seus pais.

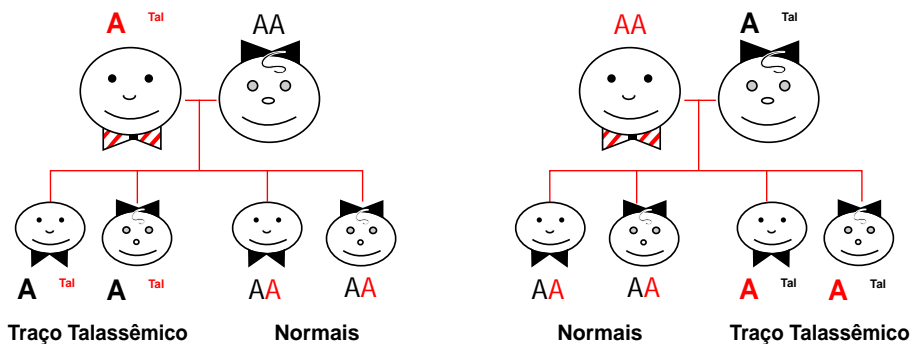
Logo, a pessoa com Talassemia Minor não é doente e, na maioria dos casos, não sabe ter essa condição. Uma pessoa nasce com Talassemia Minor, e isso não muda ao longo de sua vida, assim como **NÃO** se transforma em Talassemia Major.

Anemia discreta pode estar presente, mas isso geralmente não causa sintomas. O Traço Talassêmico pode ser confundido com outros tipos de anemia, especialmente a causada por deficiência de ferro. Exames especiais são necessários para fazer a distinção entre elas.

Algumas pessoas com Talassemia Minor tomam medicamentos à base de ferro, por muitos anos, devido ao diagnóstico equivocado de que tenham deficiência de ferro. Ferro e outros medicamentos para o sangue não ajudam e geralmente não são necessários na Talassemia minor. Na realidade, pode mesmo ser prejudicial, receber grandes doses de ferro por longos períodos.

Uma vez que a Talassemia é herdada, o indivíduo com Talassemia Minor pode passá-la para os seus filhos.

O esquema a seguir representa a forma de herança desses casos.



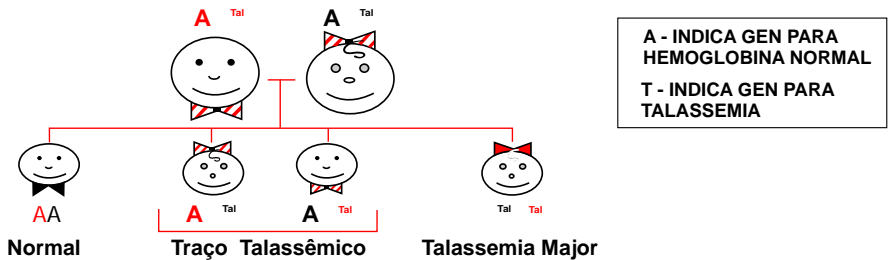
A - INDICA GEN PARA HEMOGLOBINA NORMAL  
 $A^{Tal}$  - INDICA GEN PARA TALASSEMIA

## O que causa a Talassemia Major (Anemia de Cooley) ?

A Talassemia Major ocorre quando a pessoa herda DOIS genes para a Talassemia, um do pai e outro da mãe. O gen da Talassemia em dose dupla resulta em anemia tão severa que é necessária transfusão de sangue regular para manutenção da vida.

Uma criança não pode ter Talassemia Major sem que AMBOS os seus pais tenham Talassemia Minor.

No casamento de duas pessoas com Talassemia Minor, as chances de cada gravidez resultar em uma criança com Talassemia Major serão de 1 em 4. ESSA CHANCE ESTÁ PRESENTE EM CADA GRAVIDEZ. O nascimento de uma criança com Talassemia Major não significa que outra criança nascida posteriormente também não possa tê-la. Algumas famílias podem ter somente uma criança doente, enquanto outras, podem ter todos os seus filhos afetados. É SIMPLEMENTE AO ACASO.



## Quais são os sintomas da Talassemia Major ?

As crianças com Talassemia Major não apresentam qualquer anormalidade, ao nascimento. Ao final do primeiro ano de vida, desenvolvem palidez, irritabilidade e cansaço. A barriga incha devido ao aumento do baço e fígado. Com o passar do tempo, podem surgir algumas alterações, como olhos podem "amendoados", os ossos do rosto proeminentes e os dentes mal alinhados.

O crescimento é geralmente mais lento do que o normal, a criança é mais baixa e esguia e a maturidade pode estar muito atrasada. Entretanto, o intelecto não está prejudicado.

O diagnóstico de Talassemia Major é quase sempre firmado durante os primeiros 2 ou 3 anos de vida. Se uma criança se mantém bem durante todo esse período, é improvável que apresente Talassemia Major.

## Qual é o tratamento ?

Vitaminas, tônicos, medicamentos e dietas não têm efeito benéfico. Transfusões de sangue devem ser dadas a cada 2 a 4 semanas. Por meio de transfusões de sangue regulares, o paciente pode ter uma vida relativamente normal por vários anos. Muitas das mudanças na aparência da face e ossos podem ser prevenidos por transfusões sangüíneas que mantêm os valores do sangue próximos do normal.

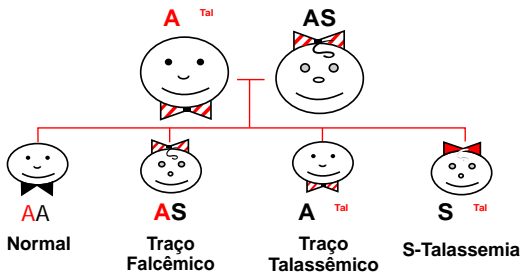
## Quais são as complicações ?

Transfusões sanguíneas regulares, por um longo tempo, resultam em complicações. Um grande acúmulo de ferro ocorre em órgãos vitais, podendo causar um coloração marrom na pele, diabetes, e mau funcionamento do fígado e coração. O baço pode se tornar muito grande, sendo, às vezes, necessário retirá-lo.

Atualmente é possível remover grandes quantidades de ferro do organismo dos pacientes e prevenir danos ao coração e outros órgãos, prolongando sua expectativa de vida. Este tratamento, geralmente, se inicia antes dos 5 anos de idade e emprega uma medicação chamada *desferoxamina*. Esta medicação, classificada como um agente quelante, elimina o ferro do organismo. A terapia com desferoxamina deve ser dada por injeção e administrada por um período de 8 -12 horas (geralmente durante a noite), ou seja, 5 - 7 vezes por semana, usando um aparelho chamado “*bomba infusora*”.

## Existe relação entre Talassemia e Anemia Falciforme?

Esta relação pode existir quando um mesmo indivíduo herda de um dos pais o gen da Talassemia (T) e do outro o gen da Anemia Falciforme (S). Veja esquema abaixo.



A - INDICA GEN PARA HEMOGLOBINA NORMAL  
T<sup>™</sup> - INDICA GEN PARA TALASSEMIA  
S - INDICA GEN PARA DOENÇA FALCIFORME

O paciente com S-Talassemia apresenta anemia moderada com crises de dor óssea frequentes. Como a anemia tem um caráter hemolítico, os pacientes apresentam-se ictericos (com as mucosas amareladas). A doença pode ser considerada de gravidade moderada. Frequentemente o paciente necessita fazer transfusões de sangue.

## Quais são as perspectivas para o futuro ?

Pesquisas para controlar a doença e suas complicações estão sendo realizadas em muitos centros. Estas pesquisas incluem: 1) maneiras de aumentar a hemoglobina dos glóbulos vermelhos; 2) desenvolvimento de novos agentes quelantes de ferro que possam ser tomados oralmente e 3) transplante de medula óssea normal para substituir a medula óssea talassêmica.

O transplante de medula óssea tem sido usado com sucesso para tratar a Talassemia Major em um pequeno número de pacientes, nos Estados Unidos e um número maior na Europa. Entretanto, nem todos os pacientes podem ser submetidos a transplante, e, no presente, este ainda é um procedimento experimental que pode apresentar riscos.

## *Tenho um familiar com gen para Talassemia. O que devo fazer ?*

Homens e mulheres com Talassemia Minor podem transmitir os gens da Talassemia para os filhos. Se ambos os pais têm Talassemia Minor, há uma probabilidade de 25% de seus filhos receberem dois gens da Talassemia e nascerem com Talassemia Major.

A informação sobre a presença de Talassemia Minor na família é útil por ocasião do pré-natal de qualquer membro de sua família. Logo, o médico deverá solicitar o exame diagnóstico para Talassemia com o objetivo de verificar se o casal está sob risco de ter um filho com Talassemia Major.

O diagnóstico pré-natal (em gestantes) também é possível, e está disponível em alguns centros no Brasil.

## *Como ser testado para Talassemia Minor e para Traço Falcêmico?*

Exames de sangue especiais devem ser realizados para diagnosticar a presença destes gens anormais. O hemograma não diferencia as doenças que podem ser confundidas com outros tipos de anemias (como por exemplo entre Talassemia Minor e anemia por carência de ferro). O Traço Falcêmico e o Traço Talassêmico passam, na maioria das vezes, despercebidos nos exames de sangue convencionais. O teste mais específico para detecção do gen S é a Eletroforese de Hemoglobina. Para o diagnóstico de Talassemia, incluímos na eletroforese de hemoglobina a dosagem de Hemoglobina A2. A Hemoglobina A2 elevada demonstra a presença do gen para Talassemia .

O gen S é originário da África e da Ásia, tendo sido espalhado pelo mundo com o tráfico de escravos e com as correntes migratórias. No Brasil a frequência do Traço Falcêmico na população adulta saudável varia entre 2% e 6%. Esta incidência é bastante elevada e torna a triagem para este gen muito importante.

## *Que pessoas devem ser testadas para Talassemia ?*

Pessoas originárias dos países mediterrâneos e sudeste da Ásia, assim como seus descendentes, devem ser testadas. Além destas, pessoas com história familiar de anemia que não respondem a tratamentos e para a qual não há explicação, também devem ser testadas.

## *Quando é o melhor momento para fazer o teste para Talassemia Minor ?*

O teste para Talassemia Minor pode ser feito a qualquer tempo, após os primeiros meses de vida. Entretanto, já que os resultados do teste são especialmente importantes para o planejamento familiar, seria importante que as

peessoas jovens tivessem esta informação antes de escolherem seus maridos e esposas. Deste modo, adolescentes e adultos jovens devem ser testados, preferencialmente.

### *Qual o significado de ter um teste negativo para Talassemia?*

Significa que a pessoa não tem Talassemia Minor. Portanto, nenhum de seus filhos pode ter Talassemia Major, não importando quem seja o outro genitor.

### *Qual o significado de ter um teste positivo para Talassemia?*

Significa que a pessoa tem Talassemia Minor. Esta condição inofensiva não requer tratamento. A contagem de glóbulos vermelhos é um pouco menor que de outras pessoas da mesma idade e sexo, mas não apresenta sintomas. É uma condição que já estava presente quando do seu nascimento e o acompanhará por toda a vida. Não sofrerá variações ou pioras. No entanto, em circunstâncias especiais, como na gravidez, o grau de anemia pode aumentar significativamente.

O tratamento com sulfato ferroso é desnecessário e não melhora a anemia. Se administrado por longo tempo, pode ser prejudicial.

Se este indivíduo se casar com uma pessoa que não tenha Talassemia Minor, cerca de 50% dos seus filhos terão Talassemia Minor, como ele. Entretanto, se o indivíduo se casar com uma pessoa que também tenha Talassemia minor, alguns dos seus filhos poderão ter Talassemia Major. Ele terá que decidir se quer correr esse risco ao planejar seu casamento e seus filhos.

### *Qual é a frequência da Talassemia Minor ?*

De 3% a 6% dos americanos de ascendência mediterrânea têm Talassemia Minor. Ela também ocorre com considerável frequência em pessoas do Oriente Médio (Irã, Israel e Turquia) e do Sudeste Asiático. A Talassemia tem sido identificada em pessoas de vários grupos étnicos, não sendo uma doença exclusivamente do Mediterrâneo. No Brasil a incidência de Talassemia Minor é variável e dependente do tipo de população que colonizou a área, sendo frequente, por exemplo, em São Paulo, onde há uma grande colônia de italianos.

### *Existe uma Associação de Pacientes ?*

*Sim*, a AFARJ (Rio de Janeiro) e a ABRASTA (São Paulo) são as Associações de falcêmicos e talassêmicos que atuam em assuntos de interesse geral dos pacientes e seus familiares.

**AFARJ** - HEMORIO - Rua Frei Caneca nº. 8, sala 811 - 8º. andar, Rio de Janeiro - RJ - CEP:20.211-030 Tel: 2332-8611, ramal 2246.

**ABRASTA** - Alameda Rio Claro, 190, 1º. andar - Bela Vista - São Paulo - SP - CEP: 01.332-010 - Tel: 11-287-5049



**Direção Geral**

Clarisse Lobo

**Equipe Técnica**

Grupo Interdisciplinar de Tratamento de  
Portadores de Doenças Hemolíticas Hereditárias  
Humberto Aguiar de Oliveira  
Vera Marra

**Editoração/Ilustração**

Marcos Monteiro

## **TOME NOTA:**

---

[www.abrasta.org.br](http://www.abrasta.org.br)   [www.falcemicos.com.br](http://www.falcemicos.com.br)

### SERVIÇO SOCIAL DO HEMORIO

Rua Frei Caneca, nº 8, sala 811 - Centro  
Rio de Janeiro - Tel: 2332-8611 ramal 2246

*Aqui você vai encontrar pessoas  
que se importam com você*

ONDE QUER QUE VÁ, LEVE UMA  
MENSAGEM DE AMOR



FALE SOBRE A  
DOAÇÃO DE SANGUE!

Rua Frei Caneca, 8 - Centro - Rio de Janeiro - CEP: 20.211-030 - Tel.: 2332-8611  
[www.hemorio.rj.gov.br](http://www.hemorio.rj.gov.br)

Ministério  
da Saúde



SECRETARIA  
DE SAÚDE  
E DEFESA CIVIL

