

Talassemia Beta

A talassemia beta abrange três apresentações clínicas, conforme a alteração genética ocorrida no cromossomo 11: talassemia beta menor/traço talassêmico beta (anemia leve), talassemia beta intermediária (anemia leve a grave, podendo necessitar transfusões de sangue esporadicamente) e talassemia beta maior (anemia grave, necessitando transfusões de sangue a cada 2–4 semanas desde os primeiros meses de vida).

O tratamento das talassemias dependentes de transfusão baseia-se em três “pilares”: transfusão de hemácias fenotipadas e filtradas, quelação eficaz de ferro e adesão do paciente ao tratamento.

Mutações genéticas para talassemia beta são oriundas dos países do Mediterrâneo, Oriente Médio, Índia, Ásia central, sul da China, Extremo Oriente, norte da África, e chegaram ao Brasil por meio dos movimentos imigratórios, principalmente com os italianos e gregos.

Talassemia Alfa

A talassemia alfa abrange quatro apresentações clínicas, conforme a alteração genética apresentada no cromossomo 16: portador silencioso (sem manifestações), traço talassêmico alfa (anemia leve), doença da hemoglobina H (anemia moderada a grave) e síndrome da hidropsia fetal da hemoglobina Bart’s (anemia muito grave e incompatível com a vida).

Mutações genéticas para talassemia alfa podem ser encontradas nos países do mar Mediterrâneo, sudeste da Ásia, África e Índia, chegando ao Brasil por meio da imigração dos povos oriundos destes países.

Epidemiologia da Talassemia Beta

A Organização Mundial da Saúde estima que cerca de 60.000 crianças gravemente afetadas pela talassemia nascem a cada ano.

No Brasil, conforme dados da Associação Brasileira de Talassemia (Abrasta), existem 543 pessoas cadastradas com Talassemia Beta: 310 Maior e 243 Intermediária, com destaque para a Região Sudeste, especialmente o estado de São Paulo, que lidera o número de casos. Na Região Nordeste, o estado de Pernambuco possui o maior número de pessoas com Talassemia Intermediária. Estima-se que existam no Brasil cerca de 1.000 pessoas com as formas graves de Talassemias.

Diagnóstico das Talassemias

O diagnóstico laboratorial das talassemias é feito por hemograma e eletroforese de hemoglobina. Também é possível estudar a mutação genética específica.

O diagnóstico de talassemia beta menor não é possível de ser feito pela triagem neonatal “exame do pezinho”, enquanto na talassemia alfa encontra-se a hemoglobina Bart’s (só é detectada no recém-nascido) na triagem neonatal. Apesar de não ser doente, a pessoa com talassemia menor ou traço alfa-talassemia deve ser identificada, para fins de orientação familiar e para estabelecer o diagnóstico diferencial entre anemia ferropriva.

Serviços de assistência em hematologia e em hemoterapia para o tratamento

Os principais Serviços para o acompanhamento às pessoas com Talassemias, na maioria dos estados, são os hemocentros.

Ministério da Saúde

Secretaria de Atenção à Saúde
Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados
Área de Assessoramento Técnico às Talassemias
SAF Sul, Trecho 2, Bloco F/Torre II
Sala 202 – Edifício Premium
Telefone: (61) 3315-6149 e (61) 3315-6181
www.saude.gov.br/sangue
E-mail: sangue@saude.gov.br



Ministério da
Saúde



Talassemias

POLÍTICA NACIONAL DE
SANGUE E HEMODERIVADOS



Apresentação

A Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados (CGSH), do Departamento de Atenção Hospitalar e Urgências, da Secretaria de Atenção à Saúde do Ministério da Saúde, por meio do Sistema Nacional de Sangue, Componentes e Derivados, juntamente com os serviços de Hemoterapia e Hematologia são responsáveis pela implementação da Política Nacional de Sangue e Hemoderivados no país, garantindo a disponibilidade de sangue, componentes e derivados, bem como a assistência hematológica e hemoterápica à população brasileira. Neste contexto, a CGSH é o órgão também responsável por promover a implantação e implementação de ações, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) às pessoas com Talassemias.

A qualificação dos serviços de Hematologia e Hemoterapia, por meio do Programa Nacional de Qualificação da Hemorrede, tem sido um dos eixos prioritários da gestão da CGSH, o que fortalece e torna viável a implantação e implementação de uma Política Nacional de Atenção às Pessoas com Talassemias, com participação do controle social.

Para a condução desse trabalho, em meados de 2012 foi criada na CGSH a Área de Assessoramento Técnico às Talassemias (ATT), dando assim, início às ações a serem executadas de forma pactuada e em consonância com as instâncias de gestão interfederativa do SUS.

No final de 2012 e início de 2013 foram publicadas portarias, pelo Ministério da Saúde, instituindo a Comissão de Assessoramento Técnico às Talassemias (CAT-Talasseмии), constituída por especialistas dos serviços de assistência hematológica e hemoterápica, academia e comunidade científica e representantes de usuários (Portaria GM/MS Nº 2612, de 19 de novembro de 2012, e Portaria SAS/MS nº 45, de 22 de janeiro de 2013).

A CAT-Talasseмии tem como principais objetivos contribuir com a CGSH e assessorá-la tecnicamente na formulação da política nacional de atenção às pessoas com Talassemias e na execução das ações e atividades definidas no Planejamento Estratégico da CGSH; elaborar pareceres, recomendações, manuais, protocolos, diretrizes clínicas, condutas e rotinas que deem sustentabilidade, segurança e resolutividade ao desenvolvimento das ações de atenção às pessoas com Talassemias.

Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados
DAHU/SAS/Ministério da Saúde

O que são as Talassemias?

Conhecidas como “Anemia do Mediterrâneo”, a maioria dos casos inicialmente identificados ocorreu em famílias residentes próximo do Mar Mediterrâneo, em países como Itália, Grécia, Turquia e Líbano, e essa associação geográfica foi responsável pela sua nomenclatura. Talassemia deriva da combinação das palavras gregas *thálassa*, para “mar”, e *haema* para “sangue”.

Talasseмии são hemoglobinopatias quantitativas, hereditárias, genéticas, decorrentes de mutações nos genes das globinas (alfa ou beta na maioria dos casos), que promovem redução ou ausência de síntese de uma ou mais das cadeias de globina, formadoras da hemoglobina. O resultado dessas alterações moleculares ocasiona desequilíbrio na produção das cadeias tendo como maior consequência a eritropoese ineficaz. Apresentam uma enorme variedade de manifestações clínicas e laboratoriais, de acordo com a cadeia afetada e com o grau de desequilíbrio na produção quantitativa. São classificadas, de acordo com a cadeia polipeptídica afetada; as mais frequentes são as talassemias do tipo alfa e do tipo beta. Também são descritas as talassemias do tipo delta-beta, delta e gama-delta-beta, porém são muito raros estes tipos de talassemia.

Mutações genéticas, levam a redução ou ausência da síntese de uma ou mais das cadeias das globinas formadoras da hemoglobina, ocasionando desequilíbrio nas quantidades relativas dessas cadeias.

O diagnóstico laboratorial das talassemias é feito por hemograma e eletroforese de hemoglobina. Também é possível estudar a mutação genética específica.

A medula óssea das pessoas com talassemia produz as hemácias menores e com menos hemoglobina, o que causa anemia hemolítica e hipocromia.

As cadeias produzidas em excesso formam precipitados na hemácia, lesam a membrana e provocam destruição prematura. A quantidade e o tipo desses precipitados determinam a gravidade da talassemia.

A medula óssea das pessoas com talassemia produz as hemácias menores e com menos hemoglobina, o que causa anemia hemolítica e hipocromia.

A Talassemia não é contagiosa e não é causada por deficiência na dieta, carência de vitaminas ou sais minerais.