



TALASSEMIA: REVISÃO INTEGRATIVA

JULIANA BRITTO MARTINS DE OLIVEIRA; ANDREZZA CUCINELLI; BRUNO GIORNO;
VÂNIA TEREZA OLIVEIRA DA SILVA LUZ

Introdução: A Talassemia é uma hemoglobinopatia hereditária autossômica recessiva muito prevalente em diversos países como no Brasil, com um percentual de prevalência de 4% entre brancos e 10% entre negros, com amplas variações regionais. A palavra Talassemia, de origem grega, é composta pelas palavras “thalassa” que significa mar e “anamia”, falta de sangue. Os grupos mais predominantes de talassemia se devem à redução da síntese de globinas alfa (α) e beta (β), resultando em alterações hereditárias, cuja consequência, está associada a diminuição ou escassez de síntese de uma ou mais cadeias globínicas. **Objetivo:** Realizar uma revisão bibliográfica de forma abrangente sobre hemoglobinopatias mas com enfoque em Talassemias. **Metodologia:** Uma revisão integrativa na base de dados científicos do Pubmed e Scielo com os assuntos descritos “talassemia beta e alfa”. **Resultados:** Os pacientes que desenvolvem a talassemia alfa, apresentam quadros de anemia hereditária provenientes da deleção da síntese de cadeias alfas, devido ao excesso de cadeias beta que formam a estrutura dos tetrâmeros conhecidos como hemoglobina H (Hb H) no adulto. Entretanto, os pacientes que apresentam a talassemia beta, são caracterizados pela modificação da síntese das globinas beta, por mutação em todas as etapas da síntese proteica. Os sintomas clínicos e alterações laboratoriais são decorrentes das alterações provenientes das mutações apresentadas, contudo as talassemias betas são mais heterogêneas do que as alfa, em decorrência, ocorrem manifestações clínicas de difícil diagnóstico, que variam desde quadros de anemia grave incompatível com a vida até formas assintomáticas. As pessoas acometidas pela doença também podem apresentar sintomas que incluem, desde o estado de portador assintomático até anormalidades profundas, que incluem anemia grave, hepatoesplenomegalia, alterações de hematopoiese extramedular, alterações esqueléticas, complicações provenientes da sobrecarga de ferro, incluindo a disfunção cardíaca, endócrina, pulmonar, deficiência no crescimento, trombose e úlceras nas pernas. **Conclusão:** A Talassemia é uma hemoglobinopatia hereditária, associada a mutações de genes presentes grupamentos dos cromossomos 11 e 16, afetando genes da cadeia da globina, beta e alfa. Estes agrupamentos de genes atuam nas fases embrionárias, fetal e logo após o nascimento.

Palavras-chave: **TALASSEMIA ALFA; TALASSEMIA BETA; ANEMIA; SÍNTESE DE CADEIAS; HEMOGLOBINOPATIAS**