



β-Talassemia maior: diagnóstico precoce e aumento na sobrevida

Major β-thalassemia: early diagnosis and increased survival Talasemia

β-mayor: diagnóstico precoce y aumento en la supervivência

Beatriz Cristina Santana¹, Ieda Sayuri Lourenço dos Santos Ieri¹, Guilherme Malandrino Bello¹, Laís Alves¹, Ana Carolina Barbosa Furtado¹, Ana Carolina Eleuterio Pirone¹, Andréa de Oliveira Cecchi¹, Carla Alexandra Nasser Barbosa Furtado¹.

RESUMO

Objetivo: Descrever estratégias de diagnóstico precoce e manejo pluridisciplinar da β talassemia maior, com a intenção de aprimorar a qualidade de vida e prover um tratamento adequado de um paciente, baseado em um relato de caso. **Detalhamento de Caso:** Paciente, masculino, oito anos, gestação a termo, sem intercorrências e triagem neonatal sem alterações. Aos dois meses apresentou sucção débil, hipoatividade, sonolência, palidez cutâneo-mucosa, icterícia e anemia microcítica e hipocrômica grave, realizado transfusão sanguínea e levantado a hipótese de hemoglobinopatia hereditária. Aos 3 meses foi diagnosticado com β talassemia maior, iniciando tratamento com transfusões sanguíneas e uso de quelantes de ferro. Atualmente, mantém acompanhamento regular, realizando periodicamente tratamento e monitorização com exames. **Considerações finais:** O diagnóstico precoce é essencial para melhorar a sobrevida na β talassemia maior, reiterando avanços diagnósticos. Múltiplas opções terapêuticas, como transfusões, o uso de quelantes de ferro oral, transplantes de medula óssea e terapia genética, aprimoram a qualidade de vida, embora os desafios relacionados a transfusões afetem a adesão ao tratamento. O estudo, apesar de sua limitação em um único caso, ressalta a necessidade de mais estudos para aprimorar os resultados e a vida dos pacientes.

Palavras-chave: β talassemia, Hemoglobinopatias, Eletroforese Anemia.

ABSTRACT

Objective: To describe early diagnosis strategies and multidisciplinary management of beta thalassemia major, aiming to improve the quality of life and provide appropriate treatment for a patient, based on a case report. **Case Detail:** Eight-year-old male patient, full-term gestation and delivery without complications, and normal neonatal screening. At two months, presented weak sucking, hypoactivity, drowsiness, pallor of the skin and mucous membranes, jaundice, and severe microcytic and hypochromic anemia. Blood transfusion was performed, and a hypothesis of hereditary hemoglobinopathy was raised. At 3 months, diagnosed with beta thalassemia major, initiating treatment with transfusions and iron chelators. Currently, he is under regular follow-up, receiving treatment, and undergoing periodic monitoring with tests. **Final Considerations:** Early diagnosis is crucial to improve survival in beta thalassemia major, emphasizing diagnostic advancements. Multiple therapeutic options, such as transfusions, oral iron chelators, bone marrow transplants, and gene therapy, enhance the quality of life, although challenges related to transfusions affect treatment adherence. Despite its limitation to a single case, the study highlights the need for further research to improve outcomes and patients' lives.

Keywords: beta-Thalassemia, Hemoglobinopathies, Electrophoresis, Anemia.

¹ Universidade Franca (UNIFRAN), Franca - SP.

RESUMEN

Objetivo: Describir estrategias para el diagnóstico precoz y el manejo multidisciplinar de la beta talasemia mayor, con el objetivo de mejorar la calidad de vida y proporcionar un tratamiento adecuado para un paciente, a partir del informe de un caso. **Detalle del caso:** Paciente masculino de ocho años de edad, gestación y parto a término sin complicaciones y cribado neonatal sin alteraciones. A los dos meses, presentó succión débil, hipoactividad, somnolencia, palidez cutáneo -mucosa, ictericia y anemia microcítica e hipocrómica grave. Se realizó transfusión sanguínea y se planteó la hipótesis de hemoglobinopatía hereditaria. A los 3 meses, se le diagnosticó beta talasemia mayor, comenzando el tratamiento con transfusiones y uso de quelantes de hierro. Actualmente, mantiene seguimiento regular, realizando tratamiento y monitorización con exámenes periódicos. **Consideraciones finales:** El diagnóstico precoz es esencial para mejorar la supervivencia en la beta talasemia mayor, reiterando los avances diagnósticos. Múltiples opciones terapéuticas, como transfusiones, uso de quelantes del hierro oral, trasplantes de médula ósea y terapia génica, mejoran la calidad de vida, aunque los desafíos relacionados con las transfusiones afectan la adherencia al tratamiento. A pesar de su limitación a un solo caso, el estudio destaca la necesidad de realizar más investigaciones para mejorar los resultados y la vida de los pacientes.

Palabras clave: Talasemia beta, Hemoglobinopatías, Electroforesis, Anemia.

INTRODUÇÃO

As talassemias ocorrem devido a um distúrbio hereditário decorrentes de mutações que interferem na síntese das cadeias alfa ou beta-globina, ocasionando uma anemia. As cadeias β são codificadas por um único gene que está localizado no cromossomo 11 e se agrupam com cadeias alfa para constituir a globina.

Dessa maneira, uma redução na síntese de umas das cadeias não só desencadeia uma deficiência na hemoglobina, como também gera danos aos eritrócitos, devido ao excesso de cadeias globinas “normais” não pareadas (KUMAR V, et al., 2018). Por conta disso, esta doença hematológica vem ganhando destaque no âmbito de saúde global, sendo recentemente incorporada no Global Burden of Disease Program (POLAINAS SSMG, 2017).

O primeiro relato desta patologia foi feito pelo pediatra Dr. Thomas Benton Cooley em 1925 de Detroit EUA, em seu artigo "A series of cases of splenomegaly in children with anemia and peculiar bone changes". (KHAN I e SHAIKH H, 2023). Em 2022, segundo o censo do Ministério da Saúde, foram cadastrados cerca de 930 pacientes portadores de talassemia maior no Brasil, que, apesar de ser caracterizada como doença rara quando comparados aos 230 milhões de habitantes, não deixa de ser de grande significância (BRASIL, 2016)

Nesse viés, as mutações no gene desencadeiam a beta talassemia, uma doença muito comum no mundo com um destaque maior na população do Mediterrâneo, influenciado tanto por fatores genéticos quanto por fatores ambientais, como a proteção natural dos indivíduos portadores de talassemia para a infecção pelo *Plasmodium falciparum* (SOTERIADES S, et al., 2023).

Essa patologia, pode ser classificada em categorias: β^0 relacionada à ausência total de produção de cadeias β - globina e β^+ caracterizada pela redução na síntese de β -globina (SHAFIQUE F, et al., 2021). Desta maneira, pessoas que herdaram alelo normal apresentam β -talassemia menor, os que herdaram os alelos β^0 e β^+ apresentam β -talassemia maior, entretanto, indivíduos que herdaram dois alelos β^+ manifestam a doença de uma maneira mais branda, nomeando de β -talassemia intermediária (KUMAR V, et al., 2018).

Essa classificação trouxe pontos positivos para clínica pois, pacientes que são portadores da talassemia menor, apresentaram anemias leves, já que não causa problemas significativos, enquanto os pacientes com talassemia maior, conhecida como “anemia de Cooley”, manifestarão anemia grave, necessitando de uma transfusão sanguíneas a cada duas a quatro semanas, desde os primeiros meses de vida, por fim, pacientes com talassemia intermediária demonstram uma anemia de leve a grave, tendo que passar por transfusões esporadicamente (SHAFIQUE F, et al., 2021).

Com relação ao diagnóstico, a talassemia foi a primeira doença diagnosticada por exame de DNA, o qual abriu oportunidades para o diagnóstico molecular (KUMAR V, et al., 2018). O diagnóstico laboratorial é realizado a partir do quarto mês de vida, pois a taxa de hemoglobina total e fetal já está menor podendo ser feito por eletroforese ou por cromatografia líquida de alto desempenho (HPLC), a qual tem maior sensibilidade e especificidade (ROSENFELD LG, et al., 2019; HAMERSCHLAK N, et al., 2013).

Outra maneira para descobrir a patologia é por análise do hemograma, o qual evidencia hipocromia e microcitose, o exame do esfregaço sanguíneo que revela anisocitose, poiquilocitose com hemácias em alvo, fragmentos celulares e dacriócitos, além da eletroforese de hemoglobina e Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) que identificará a mutação genética específica (VARGAS SP e YAMAGUSHI UM, 2008) Importante ressaltar que não é possível analisar alterações no teste do pezinho na triagem neonatal dos portadores de β talassemia menor (BRASIL, 2016).

Por fim, os sintomas variam de acordo com a gravidade da doença, sendo a fraqueza, cansaço, palidez, icterícia, alterações ósseas, atraso no crescimento e hepatoesplenomegalia, as mais frequentes (ROSENFELD LG, et al., 2019). O tratamento inclui, como citado anteriormente, transfusões sanguíneas 100 a 200 mL de concentração de hemácias por kg/ano, podendo ou não ser associado ao quelato de ferro. Mesmo sabendo que é um tratamento paliativo, a transfusão possibilita que os pacientes tenham uma melhor qualidade de vida e aumento da expectativa de vida, principalmente os portadores de beta talassemia maior (GANZELLA M e ZAGO MMF, 2011). Em alguns casos, o tratamento de escolha é a transfusão de células-tronco hematopoiéticas, em idades precoces (KUMAR V, et al., 2018).

Este trabalho teve como objetivo descrever e compreender um caso de portador de talassemia maior, com diagnóstico em idade precoce e sua evolução, bem como relacionar com casos semelhantes descritos na literatura.

DETALHAMENTO DO CASO

Criança do sexo masculino, gestação sem intercorrências, nascido a termo, parto cesariana com 39 semanas. Teste de triagem neonatal biológica sem alteração. Alimentação materna exclusiva até o 15º dia de vida, quando iniciou o uso da fórmula.

Aos 2 meses de idade começou apresentar sucção débil, hipoatividade e sonolência, chegando a dormir até 10 horas por noite. Avaliado pelo pediatra, apresentava palidez cutâneo-mucosa e icterícia. O hemograma solicitado evidenciou uma grave anemia microcítica e hipocrômica com hemoglobina com valor aproximado de 6g/dL e foi encaminhado para internação em seguida.

Durante a internação hospitalar, recebeu transfusão sanguínea, prosseguiu com investigação e foi levantada a hipótese diagnóstica de hemoglobinopatia hereditária. Após alta hospitalar, foi encaminhado para seguimento com um hematologista e o diagnóstico de β talassemia maior foi confirmado. Desde então faz acompanhamento regular no hemocentro da região em que reside.

Evoluiu nos meses subsequentes com baixo ganho de peso e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Sustentou o pescoço e o tronco aos oito meses de idade, sentou e andou com apoio com um ano e andou sem apoio com um ano e seis meses. Ademais, com um ano de idade foi evidenciada esplenomegalia.

Realizou o tratamento do primeiro ao terceiro ano com quelante de ferro deferroxamina, via subcutânea, com ajuda de uma bomba de infusão, durante dez horas contínuas, diariamente, no período noturno. Associado ao quelante de ferro fazia uso de vitamina C. Desde os três anos de idade está em uso de deferasirox, sem vitamina C. Refere que desde que iniciou o uso de quelante de ferro apresenta urina escurecida.

Em acompanhamento regular até o presente momento, com oito anos de idade, com esquema de hipertransfusão a cada duas semanas e uso de quelante de ferro, deferasirox 500mg, 2 comprimidos ao dia via oral. Como seguimento, faz ressonância magnética do coração, exame de fundo de olho e ultrassonografia

de abdome anualmente e hemograma, urina 1, provas de função hepática e renal a cada quinze dias. Em 2023, foi feita a inclusão de exame para monitoramento de função tireoidiana.

Resultado dos exames em 2023: hemograma: glóbulos vermelhos 3,18 (valor de referência [VR] 3,95-5,25), hemoglobina-8,6 (VR 11,2-14,6), hematócrito-26 (VR 34-43,5), RDW 15,4 (11,5-14,7), sem eritroblastos no sangue periférico, ferritina 2017,00 (VR 22-322), bilirrubina total 1,45 (VR 0,3-1,2), direta 0,42 (VR abaixo de 3) e indireta 1,03 (VR até 0,9), fosfatase alcalina aumentada, TSH 8,681 (VR 0,67-4,16), urina rotina com densidade aumentada, heme pigmento e proteinúria. Apresentou resultados normais nos seguintes exames: VCM, HCM, CHCM, leucócitos, plaquetas, glicemia, provas de função hepática e renal, gama GT, t4, anticorpo anti-peroxidase e anti-tireoglobulina e cortisol basal.

As orientações recebidas incluem manter uma alimentação saudável, mas sem restrições severas em relação aos hábitos de vida, evitando atividades físicas extenuantes. Também foi recomendado ingestão hídrica adequada, pois com uso de medicação a urina pode ficar escura e a ferritina deve ser mantida idealmente abaixo de 1000 ng/mL, porém atualmente, encontra-se por volta de 2000 ng/mL. Atualmente, apresenta fraqueza, dor em membros inferiores, cefaleia e astenia, esporadicamente, com agravamento do quadro quando fica um período de tempo maior sem receber transfusão sanguínea ou quando faz atividade física extenuante. Em relação ao desenvolvimento cognitivo não apresentou déficits, está alfabetizado, mas apresenta crises de ansiedade ao ir para escola, com choro, sudorese de extremidades e taquicardia. Faz acompanhamento multiprofissional com dentista, nutricionista, psicólogo, psiquiatra e assistente social.

Foi orientado que atualmente não possui indicação para transplante de medula, mas com possibilidade futura de entrar na fila para transplante, mediante avaliação dos riscos e benefícios.

Ao exame físico, com 8 anos de idade, apresenta-se ativo, anictérico, hipocorado (+/+4), peso de 26Kg, estatura de 1.30 m, perímetro cefálico de 54 cm, perímetro torácico de 65cm e circunferência abdominal de 60cm, abdômen plano e baço palpável sob rebordo costal esquerdo. O peso e o índice de massa corporal encontram-se entre escore Z 0 e -1 e estatura escore Z 0.

Durante a investigação, foi evidenciado a partir do exame de eletroforese de hemoglobinas a presença de traço talassêmico na mãe, pai e meio-irmão. Apresenta história familiar materna com prima da avó portadora de talassemia major. Na família paterna tem prima de primeiro grau portadora de talassemia major. Não há relatos de consanguinidade na família. Além disso, apresenta história familiar positiva para diversas neoplasias, pois primo de 1º grau teve osteossarcoma aos dez anos, tia materna teve câncer de bexiga aos trinta e oito anos, prima de 2º grau teve câncer de mama aos quarenta anos, meio-irmão com câncer de testículo aos vinte e um anos, tio materno, o qual era alcoólatra e portador de cirrose hepática, teve câncer de fígado. A descendência inclui o bisavô materno de origem italiana.

Esse relato de caso foi apreciado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), CAAE: 58849022.5.0000.5495 e número do parecer: 6.421.794, tendo a concordância do responsável pelo participante da pesquisa com a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e do participante do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE).

DISCUSSÃO

O diagnóstico da β -talassemia maior é baseado em uma combinação de manifestações clínicas, testes laboratoriais iniciais e adicionais. Clinicamente, até os 3-6 meses de idade os pacientes não apresentam sintomas e sinais, já que nesse período a hemoglobina F é a predominante. A partir dessa faixa etária, os pacientes podem apresentar um quadro de anemia grave, caracterizado por palidez, fadiga e sonolência, e também pode ocorrer icterícia, espleno-hepatomegalia, retardo no crescimento e deformidades ósseas. Além disso, é possível observar o atraso no crescimento e desenvolvimento e maior risco de infecções (ALEXANDRE JM e MARINI DC, 2013).

O diagnóstico tardio pode trazer múltiplas complicações, como no caso relatado por FREIRE IA, et al. (2019), em que o diagnóstico foi realizado aos 6 anos e 11 meses, com achados clínicos e alterações em

exames como: déficits pondero-estaturais, hepatoesplenomegalia, insuficiência cardíaca e deformidades ósseas como hipertrofia da calota craniana. Achados esses não encontrados no participante do estudo, que teve diagnóstico e início de tratamento precoces.

No estudo de REIS (2006), o pai da criança diagnosticada aos 3 anos com anemia hereditária, só foi diagnosticado como portador de doença da hemoglobina C (Hemoglobinopatia SC) aos 36 anos de idade e a mãe da criança como portadora de β talassemia menor aos 30 anos de idade, em decorrência da elucidação de anemia não responsiva a tratamento medicamentoso de seu filho. Fato semelhante ao participante em questão, que apresentava vários familiares como portadores da talassemia menor e desconheciam, apesar de terem casos tanto do lado materno quanto paterno de talassemia maior.

Os testes laboratoriais iniciais, como hemograma completo, contagem de reticulócitos, esfregaço de sangue periférico e bioquímica sérica, são cruciais para identificar anemia microcítica e hipocrômica, além de outras alterações sanguíneas (VARGAS SP e YAMAGUSHI UM, 2008). Após a hipótese diagnóstica de talassemia, é necessária a realização dos testes laboratoriais adicionais, como a eletroforese da hemoglobina, exame padrão-ouro que quantifica proporcionalmente os tipos de hemoglobina presentes no sangue do paciente, e a análise genética pela reação em cadeia da polimerase (PCR), consistindo no exame mais preciso para o diagnóstico e que define a gravidade da doença. Nos casos da beta talassemia maior, os exames demonstram a presença em excesso de HbF e de HbA₂, na eletroforese, e mutações no gene da beta-globina, na análise genética. O diagnóstico precoce é imprescindível para identificar o tipo de talassemia e começar o tratamento o quanto antes, melhorando a qualidade de vida e prevenindo complicações (GONÇALVES AP, et al., 2022).

Os pacientes com beta talassemia maior necessitam frequentemente de transfusões de sangue regulares, visando manter níveis adequados de hemoglobina e, conseqüentemente, diminuir o quadro de anemia e prevenir outras complicações. No entanto, em consequência as transfusões recorrentes, ocorre acúmulo de ferro no organismo, que pode ser prejudicial e, por isso, é necessário combinar o tratamento com o uso de quelantes de ferro, substâncias capazes de sequestrar e excretar o excesso de ferro, com a dose determinada pela quantificação de ferritina (SHAFIQUE F, et al., 2021).

A abordagem clássica do quelante de ferro é a terapia com deferoxamina, usada pelo paciente nos primeiros anos de tratamento, administrada por via subcutânea por 10 horas contínuas com o auxílio de bomba de infusão. Atualmente, para melhor adesão ao tratamento e qualidade de vida dos pacientes e familiares, está sendo preferido o uso de quelantes de ferro orais, como o deferasirox, utilizado pelo paciente no momento presente (NEUFELD EJ, 2006).

Em ordem cronológica, após a liberação da deferoxamina, foi liberado o deferiprone em 2004 e começou a ser utilizado pelo SUS em 2006. Seu meio de administração é via oral, adotando um intervalo de oito em oito horas, com boa capacidade de eliminação do excesso de ferro em nosso organismo pela urina. E, por último, ocorreu a liberação do deferasirox, que foi aprovada em 2006, mas só começou a ser utilizada pelo SUS em 2009, possui administração via oral com dose única por dia. Recomenda-se que o conteúdo seja dissolvido em água, suco de laranja ou de maçã (ABRASTA, 2023). Diante das possíveis comorbidades decorrentes do atraso do diagnóstico vale salientar que o denominador em comum normalmente é a condição socioeconômica e o acesso à saúde, o qual relembra a medicina de 50 anos atrás, quando não havia conhecimento aprofundado que facilitava o diagnóstico precoce (FREIRE IA, et al., 2019).

Ademais, relacionado ao tratamento das beta-hemoglobinopatias, atualmente temos dois tratamentos que apresentam elevados índices de cura que são o transplante de medula óssea (TMO) e a terapia genética. A priori, discorrendo sobre o TMO, é importante compreender que esse procedimento corresponde à coleta de células troncos hematopoiéticas as quais podem ser retiradas diretamente da medula óssea, através de uma punção no osso ilíaco que retira cerca de 15 mililitros por cada quilo do doador, também pode ser pelo sangue periférico após um ciclo de quimioterapia e a estimulação das células com G-CSF, um medicamento que possui fator estimulador de colônias de granulócitos, ou também a partir da coleta de sangue do cordão umbilical (THEYAB A, et al., 2021). Este doador pode ser autogênico, singênico ou alogênico, sendo, respectivamente, células hematopoiéticas do próprio doador, de um irmão gêmeo ou de um doador

histocompatível, ou seja, que apresente os mesmos HLA, podendo ser um doador aparentado ou não aparentado.

Apesar de não haver nenhum estudo randomizado na literatura sobre a TMO para talassemias devido ao quadro clínico complexo e heterogêneo da doença é possível classificar os índices de sobrevida dos pacientes e quais se beneficiam mais do tratamento intensivo, conhecida como classificação de Pesaro, no qual os pacientes com melhores taxas de sobrevida e chances de cura são os de classe I, sem fatores de risco, e II, com um ou dois fatores de risco, sendo considerado s esses fatores a hepatomegalia, fibrose portal em biópsia hepática pré-TMO e quelação de ferro pré-TMO inadequada (HAMERSCHLAK N, et al., 2013).

Outrossim, neste estudo foi realizado para todos os transplantados no centro de Pesaro o esquema de condicionamento BUCY (bussulfano e ciclofosfamida) que tem como princípio realizar o condicionamento do paciente para receber o transplante diminuindo os índices de rejeição (HAMERSCHLAK N, et al., 2013). Acarretando assim, na redução da principal complicação acerca das transfusões devido à discrepância na histocompatibilidade entre doador e receptor halogênicos como na doença do enxerto versus hospedeiro aguda (DECH-a) ou doença do enxerto versus hospedeiro crônica (DECH-c) (BRASIL, 2012).

Visto isso, faz se necessário compreender que, de acordo com a Sociedade de Transplante de Medula Óssea de 2012, é elegível ao transplante, com força de recomendação/qualidade de evidência C-2 pacientes menor ou igual a 16 anos sendo eles de classe I ou II de Pesaro (BRASIL, 2012). Para a avaliação de risco e benefício é importante salientar que existe uma taxa de mortalidade elevada associada a uma taxa de complicação com DECH e a suscetibilidade a infecções oportunistas diante da imunossupressão, sem contar que existe a possibilidade de não obter-se a cura da hemoglobinopatia. Em contrapartida, não se pode esquecer que essa é a melhor oportunidade de cura amplamente disponível aos pacientes, a qual melhora significativamente a qualidade de vida, além de que quando realizado precocemente corroboram com a diminuição de disfunções orgânicas diante da sobrecarga de ferro e nas taxas de infecções (PETERS C, 2018).

Adiante, outra alternativa curativa é a terapia genética que vem sendo estudada nos últimos 30 anos e corresponde à adição de um gene terapêutico, podendo ser o gene da β ou γ -globina. Diante desta abordagem há alguns obstáculos. Como a necessidade de haver elevadas quantidades de genes mutados ou o desenvolvimento potencial de alterações mutagênicas não benéficas devido ao padrão semi -aleatório da integração dos genes terapêuticos (PASCHOUDI K, et al.,2023). Vale salientar que uma parte fundamental nesse processo são os vetores lentivirais, os quais realizam a transdução e translocação gênica responsáveis por realizar a restauração da expressão da β -globina ou indução da reativação da γ -globina, acarretando assim no aumento eficácia e estabilidade da terapia além de diminuir a taxa de mortalidade e complicações quando comparada aos outros tratamentos. Outrossim, este possui alguns empecilhos como o alto custo, o julgamento ético acerca do desrespeito sobre as leis de seleção natural e por ser uma terapia ainda em fase experimental (LINDONNICI MR, et al.,2023).

A prevenção das anemias hereditárias deve começar o mais precocemente possível e deve ser feita através de ações educadoras, de um diagnóstico laboratorial realizado por profissionais capacitados e por estudo familiar. Em muitos casos o casal só toma conhecimento que eram portadores heterozigotos de anemia hereditária quando tiveram um filho que apresentava anemia severa (REIS MPR, et al; 2006).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico precoce da **β -talassemia é importante**, visto que o mesmo acarreta em uma melhor sobrevida do paciente e, em contrapartida, quando o mesmo não acontece, o indivíduo evolui de forma rápida e grave. Vale ressaltar que, no advento da modernidade, com a evolução da medicina e suas possibilidades diagnósticas, como o hemograma, testes rápidos e PCR (reação em cadeia de polimerase), culminou na melhora da qualidade de vida.

Ademais, atualmente, o paciente talassêmico possui diferentes formas de tratamento como, transfusões sanguíneas regulares associadas a quelantes de ferro, esplenectomia, transplante de células tronco

hematopoiéticas e terapia genética, dos quais a cada dia tem-se aperfeiçoado e facilitado o cotidiano dos portadores. Outrossim, mesmo diante das possibilidades de tratamento o paciente que usufrui das transfusões sanguíneas a curtos intervalos é refém de realizá-las em centros de referência, muitas vezes distante de sua cidade de origem, os privando de algumas oportunidades de lazer e trabalho.

Esse relato de caso prospectivo se desenvolveu de junho a novembro de 2023, o qual foram colhidas informações acerca de um único paciente que corrobora como limitação para o estudo. Ademais, diante das poucas referências literárias acerca do assunto, conclui-se a necessidade de novos estudos acerca do tema, para assim melhorar a sobrevida e a qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. ALEXANDRE JM e MARINI DC. Conhecendo e tratando as hemoglobinopatias: anemia falciforme e beta-talassemia. *Revista Foco*, 2013; 5: 20.
2. BRASIL. Ministério da Saúde- Instituto Nacional José Alencar Gomes da Silva (INCA). 2012. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/topicos_transplante_celtronco_hematopoeticas.pdf. Acessado em: 18 de novembro de 2023.
3. BRASIL. Ministério da Saúde- Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Orientações para diagnóstico e tratamento das Talassemias Beta. 2016. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/orientacoes_diagnostico_tratamento_talassemias_beta.pdf. Acessado em: 10 de novembro de 2023.
4. FREIRE IA, et al. B-Talassemia major: um relato de caso. *Revista de Medicina da Universidade Federal do Ceará*, 2019; 59(2): 66-70.
5. GANZELLA M e ZAGO MMF. A experiência dos talassêmicos adultos ao tratamento. *Revista Latino-Americano de Enfermagem*, 2011; 19(4): 1-8.
6. GONÇALVES AP, et al. Diagnóstico e os tratamentos disponíveis das hemoglobinopatias. Dissertação (Graduação em Biomedicina). Fundação Educacional de Fernandópolis, São Paulo, 2022; 28p.
7. HAMERSCHLAK N, et al. Diretrizes da Sociedade Brasileira de Transplante de Medula Óssea. *SBMTO - Sociedade Brasileira de Transplante de Medula Óssea*, 2013; 1: 13-320.
8. KHAN I e SHAIKH H. Beta talassemia Major (Cooley Anemia). *National Library of Medicine*, 2023.
9. KUMAR V, et al. *Robbins Patologia Básica*. 10ª ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan Ltda; 2018; 934 p.
10. LINDONNICI MR, et al. Gene Therapy for Hemoglobinopathies. *Human Gene Therapy*, 2023; 34:17-18, 793- 807.
11. MELO-REIS, P. R. et al.. A importância do diagnóstico precoce na prevenção das anemias hereditárias. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, v. 28, n. 2, p. 149–152, abr. 2006.
12. NEUFELD EJ. Oral chelators deferasirox and deferiprone for transfusional iron overload in thalassemia major: new data, new questions. *Blood – American Society of Hematology*, 2006; 107(9): 3436-3441.
13. PASCHOUDI K, et al. Precision Editing as a Therapeutic Approach for β -Hemoglobinopathies. *International Journal of Molecular Sciences*, 2023; 24(11): 9527.
14. PETERS C. Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation to Cure Transfusion-Dependent Thalassemia: Timing Matters! *Biology of Blood and Marrow Transplantation*, 2018; 24(6): 1107-1108.
15. POLAINAS SSMG. Talassemia: Etiologia, Fisiopatologia, Diagnósticos e Abordagens terapêuticas. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas)- Faculdade de Farmácia. Universidade de Lisboa. 2017; 69 p.
16. ROSENFELD LG, et al. Prevalência de hemoglobinopatias na população na população adulta brasileira. Pesquisa Nacional de Saúde 2014-2015. *Revista Brasileira de Epidemiologia*. 2019; 22: 1-9.
17. SHAFIQUE F, et al. Thalassemia, a human blood disorder. *Brazilian Journal of Biological Sciences*, 2021; 83: e246062.
18. SOTERIADES S, et al. The Need for Translational Epidemiology in Beta Thalassemia Syndromes: A Thalassemia International Federation Perspective. *ScienceDirect*, 2023; 37: 261-272.
19. ABRASTA- ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE TALASSEMIA, 2023. Disponível em: <https://abrasta.org.br/subtipos-sinais-diagnostico-e-tratamento-2/>. Acesso em: 20 de novembro de 2023.
20. THEYAB A, et al. New insight into the mechanism of granulocyte colony -stimulating factor (G-CSF) that induces the mobilization of neutrophils. *PubMed*, 2021; 26(1): 628-636.
21. VARGAS SP e YAMAGUSHI UM. Diagnóstico laboratorial para talassemias. *Revista Saúde e Pesquisa*, 2008; 1: 85-88.