

# VERIFIQUE SE É PORTADOR DE TALASSEMIA: Informe-se, faça o teste

## TIPOS DE TALASSEMIA E SEU SIGNIFICADO PARA A SAÚDE

A talassemia é um grupo de doenças hereditárias do sangue caracterizadas pela diminuição da produção de hemoglobina, a proteína que transporta oxigênio nos glóbulos vermelhos.

Existem dois tipos diferentes de talassemia: talassemia alfa ( $\alpha$ -) e beta ( $\beta$ -). A talassemia é comumente classificada como talassemia menor, talassemia intermediária e talassemia maior para indicar a gravidade da doença.

Indivíduos com talassemia menor, às vezes conhecidos como “portadores”, são geralmente saudáveis. Embora possam ter uma forma leve de anemia, normalmente não apresentam sintomas e, como tal, não são submetidos a tratamento médico.

A talassemia intermediária ou talassemia não dependente de transfusão é de gravidade intermediária entre a talassemia menor e a  $\beta$ -talassemia maior. Devido à sua diversidade clínica, os pacientes com talassemia intermediária podem ocasionalmente necessitar de transfusões de sangue.

Em contraste, os indivíduos com  $\beta$ -talassemia maior ou talassemia dependente de transfusão, a forma mais grave da doença, sofrem de anemia grave que, se não for tratada, leva a um crescimento deficiente, importantes complicações de saúde e redução da expectativa de vida e morte.



## PREVALÊNCIA GLOBAL DE PORTADORES DE TALASSEMIA

---

Você já ouviu falar em talassemia? Caso não tenha ouvido, você ficará surpreso ao saber que é muito mais comum do que você pensa.

**Estima-se que 7% da população global seja portadora de distúrbios de hemoglobina, incluindo talassemia. Em diversas áreas do mundo, a prevalência dos portadores de talassemia pode até ultrapassar 20%.**

Os portadores de talassemia são encontrados principalmente em países ao redor do Mar Mediterrâneo – como Chipre, Grécia, Itália, Líbano, Síria e Egito – bem como em outras nações do Norte da África. O Oriente Médio também tem um número significativo de portadores, particularmente na Península Arábica e em países como o Irã e o Iraque. Além disso, a condição é predominante no subcontinente indiano e no Sudeste Asiático, incluindo Tailândia, Indonésia, Vietnã e Maldivas, bem como nas regiões do Pacífico Ocidental da China, Malásia e Filipinas.



Ser portador de talassemia não significa que você tem a doença.

Significa que você carrega um dos genes defeituosos que causam a doença, mas não desenvolverá talassemia em nenhum momento.

## **POR QUE É IMPORTANTE SABER SE VOCÊ É PORTADOR?**

---

A talassemia é uma doença hereditária; isso significa que é transmitido dos pais, ambos portadores, para os filhos. Os portadores normalmente não necessitam de tratamento ou intervenção durante a vida.

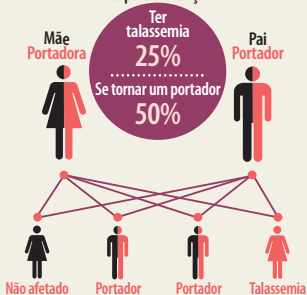
Na verdade, os portadores de talassemia muitas vezes desconhecem ter um gene defeituoso e não suspeitariam dele sem exames de sangue específicos.

**Quando ambos os pais são portadores do gene da  $\beta$ -talassemia, cada uma das suas gestações tem 25% de probabilidade de resultar numa criança com  $\beta$ -talassemia maior** – a forma mais grave da doença. Essas crianças devem receber cuidados médicos ao longo da vida, incluindo transfusões de sangue regulares, terapia de quelação de ferro para remover o excesso de ferro e cuidados multidisciplinares abrangentes.

# HERANÇA DA TALASSEMIA

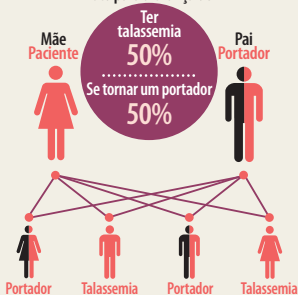
## Quando ambos os pais são portadores

Risco para a criança de



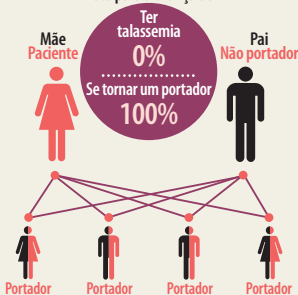
## Quando um dos pais é paciente e o outro portador

Risco para a criança de



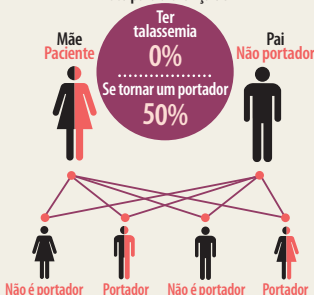
## Quando um dos pais é paciente e o outro não é portador

Risco para a criança de



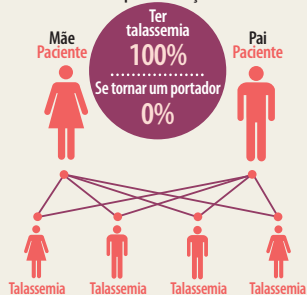
## Quando um dos pais é portador e o outro não é portador

Risco para a criança de



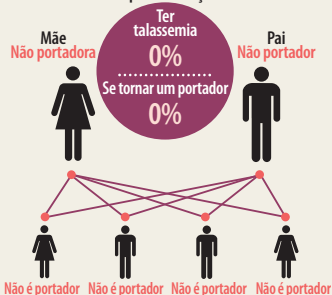
## Quando ambos os pais são pacientes

Risco para a criança de



## Quando ambos os pais não são portadores

Risco para a criança de



■ Sem traço talassemia    ■ Com traço talassemia

# COMO SABER SE VOCÊ É PORTADOR DE TALASSEMIA?

---

## Avaliar se você tem talassemia é fácil!

1. Você pode começar com exames laboratoriais básicos, como hemograma completo, que mede a quantidade e o tamanho dos glóbulos vermelhos.
2. Em seguida, são necessários exames mais específicos, como a cromatografia líquida (HPLC), método preciso e confiável para identificar o traço talassemia, a eletroforese de hemoglobina, que identifica tipos anormais de hemoglobina, ou testes genéticos que analisarão seu DNA. Tudo isso pode ser feito com um simples exame de sangue!
3. Um profissional de saúde treinado avaliará os resultados e fornecerá orientações adequadas sobre sua condição e opções disponíveis.

## O FUTURO DO DIAGNÓSTICO E TRIAGEM

---

Avanços significativos na triagem e diagnóstico da talassemia aumentaram a precisão, a eficiência e a acessibilidade do diagnóstico. Os testes genéticos moleculares melhoraram notavelmente com o sequenciamento de próxima geração (NGS), acelerando a identificação de mutações. Além disso, os dispositivos de Point-of-Care Testing (POCT, Teste no Local de Atendimento) surgiram como um recurso crítico, especialmente em regiões com recursos limitados, ao identificar rapidamente indivíduos em risco de talassemia. O Brasil define POCT como o teste realizado próximo ao local de cuidado ao paciente, inclusive em consultórios e locais fora da área técnica de um laboratório, por profissionais de saúde ou por pessoal capacitado pelo Ministério da Saúde e/ou Secretarias de Saúde Estaduais e Municipais (RDC nº 36/2015).

Estas tecnologias não são apenas fundamentais na detecção de portadores, mas também no diagnóstico dos indivíduos doentes, incluindo o diagnóstico pré-natal. O teste pré-natal não invasivo analisa o DNA fetal no sangue materno. No entanto, a sua aplicação prática permanece limitada.

# FAZER O TESTE É VITAL PARA:

---

- **SUA SAÚDE:** Ser portador de talassemia significa que você provavelmente não terá problema de saúde, exceto talvez uma anemia leve. Esta condição muitas vezes pode ser confundida com anemia por deficiência de ferro. O conhecimento preciso do seu estado de portador da talassemia é crucial para evitar erros de diagnóstico ou tratamento inadequado.
- **SUA FAMÍLIA:** Se você é portador de talassemia, isso significa que a talassemia ocorre em sua família. Portanto, é aconselhável que seus pais e outros parentes também considerem o teste.
- **SEUS FILHOS:** Se você e seu parceiro forem portadores de talassemia, há um risco de 25% em cada gravidez de seu filho nascer com talassemia maior, a forma mais grave da doença.

[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



**THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION**



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

© Thalassaemia International Federation 2024  
All rights reserved.

**Thalassaemia International Federation**

31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>