

RELATO DE CASO RARO DE UMA PACIENTE PORTADORA DE TALASSEMIA BETA MAIOR

Thayline Zanelato Taylor¹, Amanda Samora Gobbi², Maria Emilia Marques Bertoldi³, Catarina Cachoeira Borlini⁴, Izadora Zucolotto Zampiroli⁵, Carolina Corrêa Lima⁶, Thauane Gonzaga Oliveira de Paula⁷, Thales Mol Wolff⁸, Natalia Tomich de Paiva Miranda⁹.

¹ Acadêmico de Medicina, FACIG, thayline.z.taylor@gmail.com

² Acadêmico de Medicina, FACIG, amandasgobbi@hotmail.com

³ Acadêmico de Medicina, FACIG, mariaemiliamemb@gmail.com

⁴ Acadêmico de Medicina, FACIG, catarinaborlini@live.com

⁵ Acadêmico de Medicina, FACIG, iza_zampi@hotmail.com

⁶ Acadêmico de Medicina, FACIG, carolina.clima@hotmail.com

⁷ Acadêmico de Medicina, FACIG, gonzagathauane@gmail.com

⁸ Engenheiro civil e ambiental, UNIVALE, Acadêmico de Medicina FACIG, thalescivilambiental@gmail.com

⁹ Doutora em Bioquímica e Imunologia pela UFMG, especialista em educação pela Universidade de ciências aplicadas (TAMK, tampere-finlândia), Gerente de Inovação na FACIG, professora dos cursos de medicina, odontologia e enfermagem, ntomich@gmail.com

Resumo- Cerca de 80% das doenças raras têm origem genética e muitas delas ainda não possuem cura conhecida. O tratamento, quando existe, costuma ser bastante complexo e caro, o que configura um desafio adicional ao Sistema Único de Saúde (SUS). A Atenção primária à Saúde (APS) é o primeiro contato e a via preferencial dos usuários com o sistema único de saúde e, a qualificação dos profissionais das APSs, promovendo encaminhamento a um especialista de forma adequada e dispensando o cuidado apropriado aos problemas genéticos é essencial. Nesse viés, o Hemonúcleo de Manhauçu garante atendimento hemoterápico para melhoria na qualidade de vida dos pacientes acometidos com doenças genéticas, a exemplo da talassemia. Neste trabalho descrevemos o caso clínico de uma paciente com talassemia beta, uma doença rara que afeta menos de 3% da população das Américas e que recebe o tratamento no Hemonúcleo de Manhauçu. Notou-se o valor da eficácia do sistema de atendimento implantado no Hemonúcleo, mas também que é imprescindível integrar as disfunções genéticas na atenção primária com o objetivo de informar a população sobre essas, facilitar diagnóstico, prevenir agravos e ainda não sobrecarregar a atenção especializada.

Palavras-chave: Doenças genéticas; talassemias; atenção básica; hemonúcleo.

Área do Conhecimento: Ciências da Saúde.

1 INTRODUÇÃO

Com o desenvolvimento econômico e social e, conseqüentemente, um maior controle das doenças infectoparasitárias, as alterações genéticas passam a ocupar um lugar de destaque nas estatísticas, com uma parcela significativa da população necessitando de diagnóstico, tratamento ou aconselhamento genético (VIEIRA, 2013).

A Organização Mundial da Saúde propôs, em 2000, que fossem incorporados a Atenção Primária à Saúde (APS) ações para prevenção a saúde e o controle das doenças geneticamente determinadas e da malformação congênita (VIEIRA, 2013, p.11)

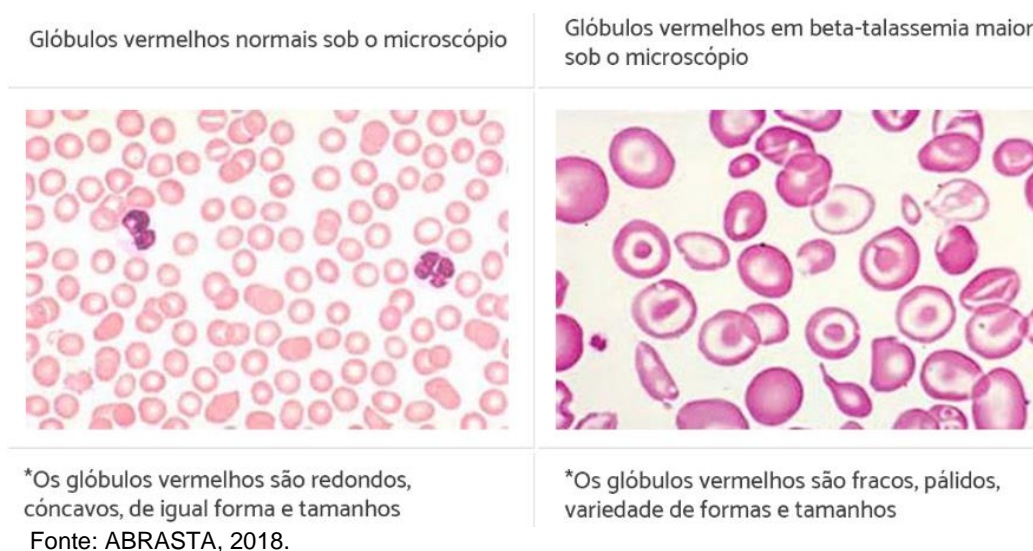
Conhecimentos básicos em genética podem ajudar os profissionais da APS no cuidado de pessoas e famílias com doenças geneticamente determinadas ou em situações de risco genético. Muitas situações que envolvem conhecimentos em genética podem ser manejadas no contexto das

APS; porém, outras situações precisarão de encaminhamento para serviços de referência. A identificação de pacientes que precisam de investigação específica em serviços especializados tem um papel-chave para os profissionais da APS. Diante disso, conhecer as doenças genéticas do município é importante para orientar as políticas públicas de acolhimento dos pacientes acometidos e suas famílias bem como para integrar os programas desenvolvidos pelas instituições de ensino superior da região às necessidades da comunidade em seu entorno (VIEIRA, 2013).

Com o objetivo de atender a demanda hemoterápica crescente do estado de Minas gerais, o Centro de Hematologia e Hemoterapia - Fundação Hemominas - foi criado em 1985 (RODRIGUES, 2008) e, em 1992 o hemonúcleo de Manhuaçu iniciou suas atividades, garantindo, na região, a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças genéticas como as hemoglobinopatias.

Dentre os distúrbios genéticos assistidos pelo hemonúcleo encontram-se as talassemias que são um grupo de anemias hereditárias raras que afetam até 3% da população das Américas. A palavra talassemia deriva-se da combinação dos termos gregos *thalassa* (mar), e *emas* (sangue), a qual tem origem nos países banhados pelo mar Mediterrâneo, como Grécia e Itália. Por isso, a talassemia também é conhecida como anemia do Mediterrâneo e, esta constitui um grupo abrangente de doenças genéticas que são caracterizadas pela redução ou ausência da síntese de um dos tipos de cadeias de globina que formam a hemoglobina, podendo ser classificadas em alfa e beta. Essa última apresenta mais de 400 pontos de mutações resultando na deficiência de cadeia beta, que varia de mínima (alelos beta mais) à ausência completa (alelos beta zero) (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016). A figura 1, é uma comparação entre glóbulos vermelhos de uma paciente normal e de um paciente com beta talassemia maior, conforme a Associação Brasileira de Talassemia (ABRASTA), demonstrando as diferenças morfológicas e na coloração, a qual, na imagem a direita, a sua palidez é consequência das baixas taxas de ferro em sua composição.

FIGURA 1: Glóbulos vermelhos de um paciente normal e de um paciente com beta-talassemia maior



A doença apresenta-se sobre três formas clínicas sendo, a talassemia maior, a forma mais grave que depende de transfusões sanguíneas. A talassemia intermediária é a forma sintomática menos grave e que, em geral, não depende de transfusão. A talassemia menor, a forma clínica menos grave, é clinicamente assintomática e só é possível detectar alterações por exames laboratoriais (ZAGO, 2013).

Neste contexto, o objetivo deste trabalho é descrever o caso clínico de uma paciente com talassemia beta que recebe o tratamento no Hemonúcleo de Manhuaçu.

2 METODOLOGIA

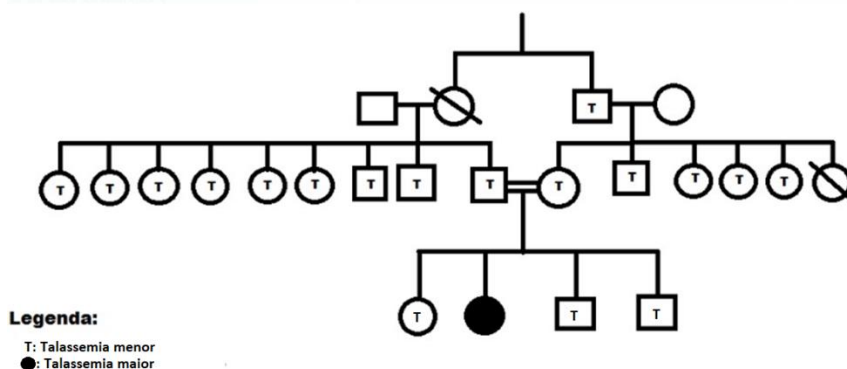
Este trabalho consiste em um estudo exploratório do tipo relato de caso, realizado em um paciente natural de Manhuaçu (MG).

O grupo de pesquisa fundamentou-se nas informações colhidas a partir de entrevistas ao paciente e a familiares e de visitas à unidade do Hemominas, utilizando como base o caso de uma mulher com talassemia beta maior.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente D.O., feminino, 23 anos, portadora de talassemia beta maior, submetida esplenectomia devido a esplenomegalia gerada pela sobrecarga de ferro no organismo, passa por transfusão de sangue mensal no Hemonúcleo, faz suplementação com ácido fólico e recebe tratamento multiprofissional com nutricionista, psicólogo, médicos. O heredograma da paciente foi traçado a partir da história familiar obtida durante a entrevista com a paciente e seus familiares e encontra-se representado na figura 2, nela observa-se seus irmãos, pais e tios que apresentam a forma de talassemia menor representado pela letra T e a paciente representado pela bolinha totalmente preenchida.

FIGURA 2: Heredograma da Paciente



Fonte: Os autores

D.O., neta de avós paternos que não tinham exames comprovando talassemia, mas possivelmente um deles era portador da doença, já que todos os seus filhos apresentavam traços de talassemia, ou seja, talassemia menor e sua avó paterna veio a óbito sem causa específica devido a não investigação. Seu avô materno, tios e mãe, apresentam traços de talassemia confirmados. Houve um casamento consanguíneo entre primos de primeiro grau, e ambos apresentavam a talassemia menor, gerando três filhos com talassemia beta menor e uma, D.O., com talassemia beta maior.

A paciente foi diagnosticada após seus três primeiros meses de vida. O teste do pezinho, realizado logo após as primeiras 48 horas de vida não é eficaz para diagnosticar talassemias. Entretanto, existem outras maneiras de detecção da talassemia, como os exames de sangue, o hemograma e a eletroforese de hemoglobina, que apresenta como objetivo verificar qual o tipo e forma de hemoglobina circulante no sangue. Além disso, podem também ser realizados testes genéticos para avaliar os genes responsáveis pela doença e diferenciar os tipos de talassemia, como também testes antes do nascimento como amostragem viló corial que consiste em remover um pedaço da placenta, que pode ser feito em torno da 11ª semana de gestação, e amniocentese que ocorre através da coleta de uma amostra do líquido amniótico e pode ser feito após a 16ª semana de gestação, os quais não foram realizados no caso de D.O., e por isso seu diagnóstico foi obtido somente após seu nascimento, por meio de testes sanguíneos.

D.O., relatou que assim como ela, os portadores dessa patologia geralmente apresentam como características o crescimento inadequado, ossos frágeis podendo levar a deformidades ósseas e até fraturas, além disso ocorre também organomegalias, como fígado e baço aumentados, as atividades físicas normais são prejudicadas, necessitando de acompanhamento multiprofissional médico periodicamente e o tratamento mensal, com transfusão de sangue desde os primeiros meses de vida, como suplementação de ácido fólico e outros medicamentos que ajudam a controlar os sintomas da doença e tenha uma qualidade de vida melhor.

A imunidade em certos pacientes com talassemia beta maior é comprometida, já que de acordo com as Orientações para Diagnóstico e Tratamento de Talassemias Beta pode levar a diversos problemas, tais como

Anemias graves, sobrecarga de ferro, esplenectomia e uma séria de alterações imunológicas, tendo como exemplos o aumento de imunoglobulinas séricas, redução de C4, alta incidência de imunocomplexos circulantes, além de autoanticorpos antinucleares e aumento de linfócitos, devido as transfusões frequentes. Porém, há

divergências quanto as consequências de pessoas não esplenectomizadas, com esse tipo de talassemia, já que alguns estudos mostram que a anemia crônica e a hemossiderose não alteraram a função fagocítica do sistema reticuloendotelial e outros dizem que há sim a redução das funções fagocíticas e bactericidas de neutrófilos e fagócitos (monócitos, macrófagos) relacionada à sobrecarga de ferro (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016, p. 98).

Por esse motivo, conforme relatado pela paciente, houve aumento da atividade do baço resultando na esplenomegalia e por isso a necessidade de cirurgia de remoção do baço, órgão que ajuda no combate de infecções e destruição de células vermelhas do sangue. Além do mais essa apresenta níveis elevados de ferro no sangue e nos tecidos decorrente das constantes transfusões gerando um acúmulo de ferro na corrente sanguínea, mas possui uma alimentação bem variada, apenas com restrição à alimentos que contenham ferro como alguns leguminosos e carnes vermelhas. Além disso, aumenta a ingestão de alimentos que dificultam a absorção de ferro no intestino, como leite e derivados e chá preto.

D.O., leva uma vida relativamente normal. Apesar de aparentar ter idade inferior a que possui, devido a um retardo no crescimento devido a alterações hormonais. Muito religiosa, sempre que pode viaja para eventos religiosos, ajuda a mãe em alguns afazeres de casa, e iniciou a faculdade, apesar de não a ter concluído, mas pretende voltar a estudar para conclusão de seu curso.

4 CONCLUSÃO

O presente trabalho demonstrou a importância de oferecer recursos para acompanhamento, cuidado, diagnóstico e tratamento de pacientes com doenças genéticas, uma vez que essas doenças vêm tomando papel de destaque como causadoras de morbidade e de mortalidade (RAMALHO, 2004). Isto pode ser atingido através do aprimoramento de conhecimentos básicos em genética aplicados nas APS, ajudando os profissionais no cuidado de pessoas e famílias com doenças geneticamente determinadas ou em situações de risco genético, uma vez que as APS são, muitas vezes, a porta de entrada e via preferencial dos usuários de saúde.

O foco deste trabalho foi o relato de caso da talassemia na unidade do Hemominas – Manhuaçu, MG, onde, no que diz respeito ao controle e orientação de doenças genéticas, há um sistema informatizado e eficaz na ajuda das pessoas com essas disfunções. Assim, atingiram-se os objetivos propostos, servindo de grande aprendizado o acompanhamento do dia-a-dia do Hemocentro e observando todos os cuidados que ele oferece aos seus pacientes, em especial D.O.

Em virtude do que foi mencionado, verificou-se a importância, e sugere-se a criação, de um programa nacional de banco de dados cadastrando as pessoas com doenças genéticas e classificando-as segundo o grau da complicação e o tipo de atendimento necessário, uma vez que algumas dessas disfunções poderão ser tratadas na própria atenção primária (QURESHI; MODELL; MODELL. 2004). Ainda convém lembrar que o adequado treinamento e conhecimento dos profissionais da APS sobre genética promoverá o cuidado apropriado aos problemas genéticos de modo custo-efetivo encaminhando-os a especialistas quando necessário (STARFIELD, *et. al.* 2002).

Levando-se em considerações esses aspectos, acredita-se que um sistema voltado ao mapeamento e controle dessas disfunções é imprescindível, pois difundirá o conhecimento e os cuidados necessários para o tratamento de diversas enfermidades genéticas que muitas vezes não têm a atenção necessária.

5 REFERÊNCIAS

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE TALASSEMIA – ABRASTA. Disponível em:< <http://abrasta.org.br/tipos/>> Acesso em: 19/10/2018.

HEMOMINAS NO TEMPO. Disponível em: <<http://www.hemominas.mg.gov.br/component/content/article?id=76:hemominas-no-tempo>> Acesso em: 20/10/2018

MANUAL DA ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE TALASSEMIA - ABRASTA: Tudo Sobre Talassemia. Disponível em:< http://abrasta.org.br/download/manual_talassemia.pdf> Acesso em: 19/10/2018

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Orientações para Diagnóstico e Tratamento de Talassemias Beta.** Ministério da Saúde. 2016.

O QUE É TALASSEMIA? GOVERNO DO ESTADO DE SÃO PAULO. Disponível em: <<http://www.saude.sp.gov.br/ses/perfil/gestor/homepage-old2/aceso-rapido/grupo-de-sangue-componentes-e-derivados-hemorrede/o-que-e-talassemia>> Acesso em: 24/10/2018.

QURESHI, N; MODELL, B; MODELL, M; Raising the profile of genetics in primary care. **Nat Rev Genet.**, v. 5, n. 10, p. 783-790. 2004.

RAMALHO, A. S. Genética comunitária: uma alternativa oportuna e viável no Brasil. Boletim da SBGC.; v. 6 p. 2-7. 2004 apud VIEIRA, T.; GIUGLIANI, R. **Manual de Genética Médica para Atenção Primária à Saúde**. Artmed Editora, p. 13. 2013.

RODRIGUES; Daniela O. W; PROIETTI, A. B. F. C; CIOFFI; Junia G. M. Hemominas: aplicação e impacto do instrumento de autoavaliação de 250 pontos do Gespública. **Rev Bras Hematol Hemoter**, v. 30, n. 2, p. 101-7. 2008.

STARFIELD, B; et. al. **Primary care and genetics services: health care in evolution**. Eur J Public Health.; v. 12 n. 1 p. 51-56. 2002.

VIEIRA, T; GIUGLIANI, ROBERTO. **Manual de Genética Médica para Atenção Primária à Saúde**. Artmed Editora. 2013.

ZAGO, Marco Antônio. **Tratado de Hematologia**. Atheneu Editora. v. 1, p.225-238. 2013.