

Beta-talassemia major (Anemia de Cooley) e Beta-talassemia Intermédia: são doenças da hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono. Neste tipo de Talassemia a hemoglobina é produzida em muito pouca quantidade. É uma doença grave.

O que causa a Doença e qual a sua frequência?

É uma doença genética associada a uma diminuição ou ausência de produção de cadeias β -globínicas, um dos componentes da Hemoglobina (Hb). Resulta da diminuição ou da não expressão dos dois genes β -globínicos.

É uma doença frequente em pessoas originárias da Bacia do Mediterrâneo, Ásia Ocidental e não rara em África. Esta situação deve-se ao facto destas áreas serem ou terem sido infectadas com malária e a β -talassémia conferir uma protecção relativa contra a doença.

Quais são os principais sintomas da Doença?

Doentes com β -talassémia major, também chamada anemia de Cooley, são saudáveis até cerca dos seis meses idade, tornando-se então muito pálidos devido a uma anemia profunda. Sem tratamento, uma criança cresce lentamente, apresenta deformações ósseas e tem uma sobrevida curta.

Doentes com β -talassémia intermédia têm uma forma moderada da doença.

Qual o tratamento indicado para a doença?

Na maioria dos casos, sem transfusão sanguínea um doente β -talassémia major morrerá no primeiro ano de vida. A doença e as transfusões sanguíneas são também responsáveis por um excesso de ferro no organismo, que deve ser "removido" utilizando "quelantes do ferro". A doença pode ser curada por um transplante de medula óssea, contudo, há efeitos secundários e deve ser discutido com um Hematologista. Estes doentes devem ser seguidos num Serviço de Hematologia com cuidados multidisciplinares.

Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Um casal em que ambos são portadores de β -talassemia (β -talassemia minor) tem, em cada gestação, um risco de 25% de ter uma criança afectada por uma doença grave (β -talassemia major ou β -talassemia intermédia). Em cada gravidez a probabilidade da criança ser portadora saudável é de 50%, e a probabilidade de que não seja portadora é de 25%. Deve, no entanto, procurar aconselhamento genético para um esclarecimento mais pormenorizado.