
β – Talassemia: relato de caso clínico em paciente jovem no Município de Maringá

RITA CRISTINA DA SILVA CARDOSO (UNINGÁ)¹
EVERTON FERNANDO ALVES (G-UNINGÁ)²

RESUMO

O presente estudo trata-se de um relato do caso clínico de um paciente jovem portador de β – Talassemia internado em um hospital do Município de Maringá, onde foi utilizado como método de pesquisa uma entrevista semi-diretiva com o paciente no período de internação e levantamento do prontuário médico. O paciente têm história genética de que sua mãe também é portadora de β – Talassemia e conforme demonstra a literatura a transmissão se dá através da herança genética dos pais, pois a criança tem a chance de herdar os dois genes doentes em 25% dos casos. A herança não é relacionada ao sexo, a doença não é de natureza infecciosa e não aparece com a idade. É relevante destacarmos que a doença em indivíduos muito jovens gera conflitos que extrapolam a estrutura individual e familiar, visto que neste período geralmente está em sua melhor fase de produção.

Palavras-chave: Talassemia. Paciente jovem. Enfermagem.

INTRODUÇÃO

As Talassemias são distúrbios hematológicos hereditários herdados da biossíntese das globinas α e β , ou seja, caracterizado pela ausência ou redução na síntese da cadeia de α ou β globina (HARRISON, 2002).

¹Professora Especialista, Faculdade Ingá – UNINGÁ

²Acadêmico do Curso de Enfermagem, Faculdade Ingá – UNINGÁ

A β – talassemia é caracterizada pela síntese deficiente de cadeias β , enquanto a α – talassemia é caracterizada pela síntese deficiente de cadeias α . A redução da síntese de uma cadeia globina são resultantes do baixo nível de hemoglobina intracelular (*Hipocromia*), assim como do excesso relativo da outra cadeia. Ex: Na β – talassemia, existe um excesso de cadeias α .

Em consequência, as cadeias α livres tendem a agregar-se de maneira insolúvel no interior dos eritroblastos causando destruição prematura dos eritroblastos em fase de maturação no interior da medula óssea (*Eritropoiese ineficaz*), assim como a lise dos eritrócitos maduros no baço (Hemólise).

A transmissão se dá através da herança genética dos pais, de forma autossômica recessiva ou que significa dizer que ambos os pais precisam ter o traço talassêmico e passarem este traço para o filho.

Como um indivíduo portador do "traço" é assintomático e possui bom desenvolvimento físico, não é incomum que dois destes indivíduos se casem e constituam família. Os portadores possuem um gen normal e um talassêmico.

De acordo com Murahovschi (2003), a criança tem a chance de herdar os dois genes doentes em 25% dos casos, 50% de chance de herdar um gen normal e outro talassêmico (torna-se um portador) e 25% de chance de herdar ambos os genes normais. A herança não é relacionada ao sexo, a doença não é de natureza infecciosa e não "aparece" com a idade. A enfermidade só pode ser prevenida hoje através do aconselhamento genético pré-natal de casais portadores.

Segundo Naoum (1997), o termo talassemia deriva da combinação das palavras gregas "thalassa" e "emas", respectivamente "mar " e "sangue", em português. Foi assim que os médicos denominaram uma antiga doença presente nas populações que vivem em regiões banhadas pelo Mar Mediterrâneo, como Itália e Grécia. Essas anemias ocorrem em todo o mundo, mas a sua prevalência é maior nos habitantes do Mediterrâneo, em africanos e ancestrais do sudeste asiático. Ao longo do tempo, a talassemia se espalhou pelo mundo e atualmente atinge cerca de 200 mil pessoas, em países como Austrália, EUA, Canadá, Índia, Argentina e Brasil, entre outros. No nosso país, existem cerca de 485 pacientes, 75% dos quais estão na região sudeste, que historicamente recebeu grande contingente de imigrantes da Europa meridional. Esses números incluem formas mais brandas da talassemia, denominadas "beta-talassemia minor" e "intermediária", porém mais de 60% são de "talassemia major".

Em todas as β – *talassemias* há uma anormalidade comum, que consiste na ausência total ou redução da síntese de cadeias de β – globinas com síntese normal de cadeias α (NAOUM, 1997).

Nos indivíduos heterozigóticos, todas as formas de β - *talassemias*, se apresentam com características próprias, como: Hipocromia e Microcitose (eritrócitos menores que o normal), a anemia é mínima.

Para Robbins (2000), nos indivíduos homozigóticos, a alteração no balanceamento das globinas α e β , causa o acúmulo de cadeias α (de forma insolúvel) no interior dos eritroblastos, formando corpúsculos tóxicos que causam lesão da membrana celular, resultando em perda de potássio e diminuição na síntese de DNA, conseqüentemente matando os eritroblastos na fase de desenvolvimento na medula.

Poucos eritroblastos em fase de maturação conseguem sobreviver. As poucas hemáceas sobreviventes levam no seu interior uma carga de corpúsculos tóxicos que são detectados no baço e reduz o tempo de vida do eritrócito, ocasionando *anemia hemolítica grave*, que estimula a liberação de *eritropoietina* (substância que estimula a produção de hemáceas na medula), resultando na *hiperplasia eritróide* para tentar compensar, mas mesmo assim a resposta da medula é sabotada pela *eritropoiese ineficaz*. A anemia persiste, juntamente à hiperplasia eritróide que pode se tornar exuberante e produzir um tecido eritropoiético extramedular no fígado e no baço.

A anemia hemolítica causa lesão tecidual de órgãos parenquimatosos importantes, como o fígado, e para manter a eritropoiese, o organismo faz um recrutamento de fontes calóricas, que levam o paciente à inanição, à suscetibilidade a infecção, às disfunções endócrinas e, nos casos mais graves, à morte durante a primeira década de vida (no caso de recém-nascidos).

As transfusões crônicas de hemáceas melhoram a oferta de oxigênio, suprimem a eritropoiese excessiva e ineficaz, e também prolonga a vida, entretanto, os efeitos colaterais inevitáveis, principalmente a sobrecarga de ferro, geralmente se mostram fatais, pois ocorre lesão secundária dos órgãos parenquimatosos, particularmente do fígado repleto de ferro, que induz, algumas vezes, *hemocromatose secundária*, ao redor dos 30 anos de idade.

Segundo Smeltzer (2002), o *transplante de medula óssea* é a única forma curável se o procedimento for realizado antes que haja danos ao fígado (durante infância). Nos adultos os resultados são menos animadores e há maior índice de rejeição: salta de 8% nas crianças para 32% em pessoas a partir dos 17 anos. Para a cirurgia é necessário ter um doador compatível. Os mais prováveis são os irmãos saudáveis de um

talassêmico. As estatísticas apontam um entre quatro irmãos como doador compatível. Fora isso, há os bancos de doadores e suas complicações, ainda são muito graves.

Portanto, o objetivo deste trabalho é investigar um caso de β – talassemia para sabermos se nós enquanto educadores em saúde estamos aptos a fazer orientações para a patologia que necessita de aconselhamento genético.

MATERIAL E MÉTODO

Foi agendado previamente uma entrevista com o paciente no período de internação, e solicitado autorização para publicação do caso em revista científica. A entrevista foi direcionada de forma semidiretiva, e para complementação dos dados obtidos foi realizado levantamento do prontuário médico.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Paciente R. R. F. S, 20 anos, nascido no dia 08/12/1984, residente na rua Júlio Favoreto nº 413 no bairro Cidade Jardim, CEP: 87020-600 Maringá – PR, com 2º grau completo trabalha em reforma de móveis. De acordo com o paciente, pai A. J. S. 54 anos, com 1º grau incompleto, trabalha com artesanato, apresenta Diabetes e Colesterol; mãe M. F. S, 44 anos, com 1º grau incompleto, trabalha em casa produzindo pães caseiros, apresenta Talassemia e Hepatite C e a irmã de 19 anos apresenta-se saudável. Segundo sua história, nasceu em Campina da Lagoa, onde viveu até os 18 anos, enquanto recém-nascido foi amamentado parcialmente pela vizinha, pois a mãe dizia não ter leite suficiente; aos 11 anos teve pedra na vesícula biliar na qual foi colicistectomizado e recebeu orientação médica de diminuir a ingestão de alimentos gordurosos; em 2003 tomou vacina pneumocócica em Curitiba e o reforço vai ser realizado em 2007; atualmente residente em Maringá, em casa de alvenaria com aproximadamente sete cômodos, incluindo banheiro, com água encanada e rede de esgoto; de família evangélica congregante na “Igreja em Maringá”, não possui vida sexual ativa; os dados nutricionais incluem: muito café com leite e pão caseiro pela manhã - Coca cola, arroz, feijão, mandioca, carne branca e pouca carne vermelha, couve, alface, tomate, cerralha e fígado de boi no período do almoço – pão caseiro e manteiga, café com leite às 18:00 h – arroz e feijão no período do jantar; não etilista, não faz uso de drogas incluindo cigarro, dorme bem (média de oito horas diárias), relata cansar-se e ficar

com falta de ar facilmente ao praticar qualquer tipo de exercício físico, por exemplo, ao praticar exercício com skate. Há um ano atrás apresentou sangramento nas fezes e na urina, com períodos intercalados à cada 2-3 meses. Atualmente, relata poucos sangramentos nasais, incluindo dois episódios no ano. Faz acompanhamento no Ambulatório de Hematologia da Santa Casa de Misericórdia há aproximadamente 2 anos; internado na Unidade São Roque do Hospital Santa Casa no dia 12/07/2005 para conclusão de diagnósticos (Icterícia; Hiperbilirrubinemia indireta, leve lesão Hepatocelular; Hepatopatia e Anemia; Beta - Talassemia).

Com relação aos exames laboratoriais, paciente apresenta níveis séricos celulares e de substratos específicos da patologia, a índices compatíveis com os descritos pela literatura.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A talassemia se dá através da herança genética dos pais, com características autossômicas recessivas, o que vai de encontro com os dados encontrados no caso clínico de R. R. F, filho de pais portadores do gene de talassemia, sendo o pai assintomático e a mãe sintomática.

Um dos aspectos que podemos destacar neste estudo relaciona-se ao fato de que nós educadores em saúde, não estamos preparados para orientarmos os pacientes portadores de doenças genéticas autossômicas, visto que o aconselhamento genético no período de pré-nupcial seria uma forma de prevenir a doença.

Embora R. R. F. tenha como escolaridade o 2º grau completo, observamos durante a entrevista que o mesmo sabe pouco sobre a doença e gravidade, mesmo fazendo parte do Ambulatório de Hematologia; fatores como este, nos permite mencionar que o conhecimento da doença e adesão ao tratamento não está relacionado apenas ao grau de escolaridade, mas também há uma relação muito íntima com fatores sócio-econômico-cultural.

Para nós enquanto acadêmicos de Enfermagem, o estudo clínico do paciente R. R. F. proporcionou o conhecimento necessário à nossa profissão, acerca da fisiopatologia, sinais e sintomas, para podermos prestar uma assistência com qualidade e segurança, a fim de obtermos maior interação profissional-paciente.

REFERÊNCIAS

SMELTZER, S. **Brunner Suddarth Tratado de enfermagem médico-cirúrgica**. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. Vol. 2

NETTINA, S. M. et al. **Prática de enfermagem**. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2003. Vol. 3.

HARRISON: Medicina interna. 7. ed. Rio de Janeiro: Mcgraw-Hill, 2002. Vol. I

MURAHOVSKI, J. **Pediatria: diagnóstico + tratamento**. 6. ed. São Paulo: Sarvier, 2003.

NAOUM, P.C. **Hemoglobinopatias e talassemias**. São Paulo: Sarvier, 1997.

ROBBINS, S. L. et al. **Patologia estrutural e funcional**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.