

total, mas que corresponde à imensa maioria da hemoglobina durante o período fetal, é $\alpha_2\gamma_2$ (tem duas cadeias gama complementares).

A talassemia pertence ao grupo das anemias microcíticas uma forma hereditária, causadas por mutações dos genes que codificam a síntese de cadeias globulínicas, reduzindo ou tornando ausente a síntese dessas cadeias.

Essencialmente a beta talassemia major é caracterizada pela redução nos tetrâmeros funcionais (hemoglobina com 4 cadeias): causa alteração laboratorial e pela síntese não balanceada de cadeias alfa e beta: o acúmulo da alfa é responsável pelos maiores problemas da doença. Enquanto o talassêmico minor é assintomático, o indivíduo com beta talassemia major é um indivíduo que não consegue viver mais do que 45 anos, pois a doença é sistêmica e compromete progressivamente o organismo.

Esse paciente na tentativa desesperada da medula óssea produzir sangue em coa da grave anemia, o baço tenta ajudar levando à esplenomegalia. Existe também um depósito de ferro que vai destruindo progressivamente os tecidos (fígado, coração, pâncreas e sistema hipotálamo-hipofisário). Devido aos espectros graves da patologia muitos estudos científicos abordam essa questão da terapia transfusional que apesar de ter proporcionado uma boa qualidade de vida elucidaram grandes alterações homeostáticas patológicas subjacentes ao acúmulo de ferro.

Baseado nesses dados, esse resumo expandido tem como finalidade elucidar a importância de mais estudos direcionados aos manejos terapêuticos dos portadores de talassemia major na instância de minimizar os danos e aprimorar técnicas a fim de um tratamento visando uma qualidade de vida melhor para esses pacientes. Ademais, enfatizar a importância do conhecimento pelos profissionais a cerca das complicações da terapia transfusional associadas ao acúmulo de ferro no organismo, de modo que faz uma breve análise da literatura.

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A talassemia surgiu em algumas pessoas na Grécia em torno de áreas banhadas pelo mar mediterrâneo, dando nome à doença: talassemia = anemia do mar. A população portadora se encontra prevalentemente no Sudeste da Europa, Oriente Médio, Nordeste da África e Sudeste da América. Em 05/08/2020 por Anna Thereza Mrosk Biavati Ásia. Sendo à imigração de povos oriundos da região do Mediterrâneo, a maior concentração de pacientes com doenças talassêmicas está na região sudeste do Brasil, havendo aproximadamente 500 portadores da talassemia major (dados da Associação Brasileira de Talassêmicos - ABRASTA). A patologia pertence ao grupo das anemias hereditárias,

causadas por mutações dos genes que codificam a síntese de cadeias globulínicas. Essencialmente, a beta talassemia maior é uma doença sistêmica e compromete progressivamente o organismo. Devido aos espectros graves da patologia muitos estudos científicos abordam a questão da terapia transfusional que apesar de ter proporcionado uma boa qualidade de vida elucidaram grandes alterações homeostáticas patológicas subjacentes ao acúmulo de ferro. Sendo assim, são necessárias múltiplas transfusões, as quais resultam na sobrecarga desse íon, o qual, acumula em tecidos, como :fígado, coração , glândulas endócrinas. A natureza e frequência das endocrinopatias diferem entre os países devido às diferenças nos regimes de tratamento seguidos pelos centros em todo o mundo (SKORDIS, 2018). Ou seja, esse ferro livre causa dano oxidativo nos tecidos, resultando em morbidade e mortalidade. Em relação as alterações endócrinas, vários são os artigos que defendem o hipogonadismo gonadotrófico como a complicação principal associadas a Tolerância a glicose, diabetes, déficit de GH, hipotireoidismo, insuficiência adrenal e hipoparatiroidismo. As crianças portadoras possuem um crescimento relativo normal até 9-10 anos, após essa idade a velocidade de crescimento é marcada por uma desaceleração além de uma puberdade reduzida ou até ausente. Essa deterioração e retardo de crescimento é majoritariamente devido ao ferro. Ademais, autores relatam a hemossiderose das glândulas tireóide e paratireóide como uma causa subjacente de disfunção tireoidiana e hipoparatiroidismo, respectivamente, que raramente se apresentam após os 10 anos de idade. O dano do hipotálamo e hipófise é progressivo, mesmo quando a terapia quelante intensiva é administrada, e o hipogonadismo é muitas vezes inevitável. A contribuição do defeito molecular subjacente na MT para o desenvolvimento de endocrinopatias na MT e particularmente hipogonadismo hipogonatotrófico é significativa, porque os pacientes com defeitos mais severos têm uma taxa maior de carga de ferro através do maior consumo de células vermelhas e provavelmente uma vulnerabilidade diferente à livre danos radicais. A maioria das mulheres com TM manifesta amenorreia secundária em algum momento. A doença óssea pode ser encontrada em 50-90% dos pacientes em todo o mundo e tornou-se uma das principais causas de complicações esqueléticas. Crianças e adolescentes têm menor densidade mineral óssea (DMO) do que população saudável e as taxas de fratura aumentam e aumentam com a idade. Os meninos são mais freqüentemente e severamente afetados por doenças ósseas, em contraste com o conhecido predomínio do sexo feminino entre os pacientes com osteoporose na população geral .A patogênese da doença óssea é multifatorial, complicada e ainda pouco clara, sendo a prevenção o primeiro passo no manejo da doença óssea . O hipoparatiroidismo é causado principalmente pela deposição de ferro nas glândulas paratireóides e se apresenta após a idade de 16 anos. Pacientes diabéticos devem ser vistos

regularmente por uma equipe multidisciplinar especializada com experiência em diabetes e MT, incluindo educação em autogestão para diabetes em curso .A equipe deve incluir um endocrinologista e um nutricionista.(SANCTIS,2016) . Diante do exposto, a desregulação endócrina continua sendo um desafio significativo nos portadores desta doença, devido a fatores inter-relacionados, afetando seu ajustamento social e qualidade de vida. Uma avaliação completa das complicações endócrinas deve ser realizada em pacientes com TM com sobrecarga de ferro, visando a normalização da carga total do íon corporal com terapia quelante combinada muito intensiva reverte as complicações cardíacas e endócrinas. Portanto,o acompanhamento próximo, o reconhecimento precoce e o gerenciamento adequado são cruciais para todos os pacientes.

3. METODOLOGIA

Por meio de atualizações dos artigos científicos, revisão da literatura benefícios se dão pela maior compreensão da doença e suas diferentes variações, tornando os profissionais aptos na melhor conduta terapêutica. Dessa maneira, atribuindo a melhora do prognóstico da doença e, a longo prazo, a redução de seu índice de mortalidade e complicações decorrentes deste terapêutica.

4. ANÁLISES E DISCUSSÕES

Por fim, os males a cerca da sobrecarga de ferro ficam claros, desse modo uma abordagem do paciente dede ser individual e correlacionar o mínimo de terapias transfusionais a fim de melhorar o prognóstico desses pacientes.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Finalizando, em relação aos estudos e evidências clínicas, relatos de caso atrelado ao prognóstico desses paciemtem e a escassez de estudos acerca dessa população portadora de talassemia major no Brasil, fica-se claro a importâncias de mais dados verídicos e estudos a cerca dessa sobrecarga. Uma abordagem individual e consideração a cerca do melhor manejo devem ser revisadas além de uma busca incessante em prol de uma abordagem integral desse paciente rumo ao sucesso.

REFERÊNCIAS

Soliman AT, Yasin M, El-Awwa A, De Sanctis V. Detection of glycemic abnormalities in adolescents with beta thalassemia using continuous glucose monitoring and oral glucose tolerance in adolescents and young adults with β -thalassemia major: Pilot study. Indian J Endocr Metab 2013;17:490-5 Mediterr J Hematol

Infect Dis. 2016 cta Biomed 2018 Apr 3;89(3-S):18-22. Epub 2018 Apr 3. The Impact of Iron Overload in Patients with Acute Leukemia and Myelodysplastic Syndrome on Hepatic and Endocrine functions.

AUTHORS: Mohamed A Yassin Br J Nutr. 2014 Dec 14;112(11):1896-904. doi: 10.1017/S0007114514002852. Epub 2014 Oct 17. Excess body iron and the risk of type 2 diabetes mellitus: a nested case-control in the PREDIMED (PREvention with MEDiterranean Diet) study. Arija V De Sanctis V, Soliman AT, Elsedfy H, Skordis N, Kattamis C, Angastiniotis M, et al. Growth and endocrine disorders in thalassemia: The international network on endocrine complications in thalassemia (I-CET) position statement and guidelines. Indian J Endocr Metab 2013;17: Endocrine complications in Thalassemia Nicos Skordis (Nicosia, Cyprus) Andreas Kyriakou (Glasgow, UK) 57th ESPE Annual Meeting to be held in Athens, 27-29 September 2018 A Prospective Study of Iron Overload Management in Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation Survivors Navneet S. Majhail,1 Hillard M. Lazarus,2 Linda J. Burns1 Biol Blood Marrow Transplant 16: 832-837 (2010) _ 2010 American Society for Blood and Marrow Transplantation gerado em 05/08/2020 por Anna Thereza Mrosk Biavati Evaluation of health-related quality of life and muscular strength in children with beta thalassemia major Dina K. Ismail a, Mona H. El-Tagui b, Zeinab A. Hussein c,?, Mohamed A. Eid c, Sobhy M. Aly d a r t i c l e i n f o Article history: Received 10 April 2018 Accepted 24 April 2018 Iron overload in Brazilian thalassemic patients einstein. 2011; 9(2 Pt 1):165-72 Autor correspondente: Nelson Hamerschlak Available online 5 March 2013. Donald A. McClain Departments of Medicine and Biochemistry, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, UT 84132, USA Research Service, VA Medical Center, Salt Lake City, UT 84132, USA Original article Evaluation of health-related quality of life and muscular strength in children with beta thalassemia major Author links open overlay panel Dina K. Ismaila De Sanctis V, Soliman AT, Elsedfy H, Skordis N, Kattamis C, Angastiniotis M, et al. Growth and endocrine disorders in thalassemia: The international network on endocrine complications in thalassemia (I-CET) position statement and guidelines. Indian J Endocr Metab 2013;17:8-18. Source of Support: Nil, Conflict of Interest: None declared.