

Experiência do Serviço de Imuno-hemoterapia do Hospital de S. José no tratamento de doentes com β -talassémia major

Romeu Dutra, Rita Bernardino, Rita Serrano, Maria Dias

Responsável do Serviço: Deonilde Espírito Santo

Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E. – Hospital de S. José



Introdução

A β -talassémia major é uma anemia congénita grave causada por uma mutação homocigótica no gene da β -globina provocando um desequilíbrio de cadeias de globina (diminuição ou ausência de β -globina com excesso relativo de α -globina) com formação de tetrâmeros de globina anómalos, e consequente hemólise intramedular e eritropoiese ineficaz. É uma patologia rara em Portugal, com uma prevalência desconhecida por ausência de estudos. As recomendações internacionais estabelecem a necessidade de transfusões regulares, de 2 a 5 semanas, com o objetivo de manter a Hemoglobina (Hb) pré-transfusional entre 9 – 10,5 g/dL e a pós-transfusional entre 14-15 g/dL. Para além da terapêutica transfusional e quelante, as outras terapêuticas disponíveis são: o transplante de medula óssea (a única curativa) e a terapêutica génica, ainda sob investigação.

Objetivo

Apresentação da experiência do serviço no tratamento dos doentes com esta patologia.

Material e Métodos

Durante 5 anos foram avaliados os seguintes parâmetros nos 4 doentes seguidos no serviço: Hb pré-transfusional média; consumo médio de Concentrados Eritrocitários (CE) por ano; sobrecarga de ferro; terapêutica quelante; reações transfusionais e alo-imunização.

1

- ♀, 24 anos
- Diagnóstico:** β -talassemia major
- Pais portadores
- Esplenectomia:** Não
- Início transfusões regulares:** 6M
- Início de terapêutica quelante:** 6 Anos (com desferroxamina)
- Foi submetida a 3 transplantes de células estaminais hematopoiéticas (o 1º com 9 anos de idade, o 2º e o 3º com 12 anos), todos com falência de enxerto
- Início de terapêutica quelante mista:** 14 Anos (desferroxamina e deferiprona) → na altura valores de ferritina sérica superiores a 2600 ng/mL.
- Referenciada ao nosso Serviço:** 18 Anos
- Atualmente:** transfusões regulares de 3 a 4 semanas; 2 CEs em cada sessão; Hb pré-transfusional média de 8,2 g/dL; terapêutica quelante mista com desferroxamina EV e deferasirox; valores de ferritina entre 1200-1300 ng/mL.

Grupo: AB CCDee K- Fy(a-,b+)
Jk(a+,b+) Le(a-,b+) P1+ Lu(a-,b+)
PAI: POSITIVA
IAI: Alo-anticorpos anti-Kpa
TAD: NEGATIVA



2

- ♀, 31 anos
- Diagnóstico:** β -talassemia major
- Pais portadores
- Esplenectomia:** Não
- Início transfusões regulares:** 5 M
- Início de terapêutica quelante:** 3 Anos (com desferroxamina)
- Referenciada ao nosso Serviço:** 27 Anos (antes vivia em Moçambique). Dos 14 até aos 18 anos foi seguida no H.D. Estefânia
- Início de terapêutica quelante mista:** 27 Anos (desferroxamina e deferiprona) → na altura valores de ferritina sérica superiores a 8000 ng/mL → chegando a ter 14000
- Atualmente:** transfusões regulares de 2 em 2 semanas; 2 CEs em cada sessão; Hb pré-transfusional média de 8,7 g/dL; terapêutica quelante mista com desferroxamina EV e deferasirox; valores de ferritina \approx 4000 ng/mL.

Fenótipo: A ccddee K- Fy(a-,b+)
PAI: NEGATIVA
TAD: NEGATIVA



3

- ♀, 29 anos
- Diagnóstico:** β -talassemia major – inicialmente diagnosticada com β -talassemia minor aos 7 anos de idade, porém a anemia agravou progressivamente desde os 15 anos de idade
- Mãe sem talassémia. Pai portador.
- Esplenectomia:** Não
- Genética:** Isodissomia uniparental com heterozigotia para CD-15 (G-A)
- Início transfusões regulares:** 20 anos
- Início de terapêutica quelante:** 20 anos (deferiprona) por neut
- Referenciada ao nosso Serviço:** 25 Anos → na altura valores de ferritina sérica = 928 ng/mL
- Gestação em Set/2016, sem intercorrências; suspendeu terapêutica quelante
- Parto eutócico às 38s+1d, sem intercorrências.
- Atualmente:** transfusões regulares de 3 a 4 semanas; 2 CEs **irradiados** em cada sessão (desde 2015 - aguarda transplante de células estaminais hematopoiéticas); Hb pré-transfusional média de 8,8 g/dL; terapêutica quelante com deferasirox; valores de ferritina entre 700-800 ng/mL.

Grupo: B CcDee K- k+ Kp(a-,b+)
Fy(a+,b+) Jk(a+,b+) Le(a-,b+) M+
S+ s+ P1+ Lu(a-,b+)
PAI: NEGATIVA; TAD: NEGATIVA



4

- ♂, 36 anos
- Diagnóstico:** β -talassemia major
Hipogonadismo hipotrófico secundário a hemocromatose
Infecção HCV – diagnosticada em 1993 - sem serologia viral desde 2017
- Pais portadores
- Esplenectomia:** 5 Anos
- Início transfusões regulares:** 5 M
- Início de terapêutica quelante:** 6 Anos (com desferroxamina)
- Referenciado ao nosso Serviço:** 23 Anos
- Início de terapêutica quelante mista:** Não
- Atualmente:** transfusões regulares de 3 a 4 semanas, 2 CEs em cada sessão; Hb pré-transfusional média de 8,7 g/dL; desferroxamina EV (durante sessão transfusional) e SC no domicílio; valores de ferritina inferiores a 1300 ng/mL.

Grupo: A ccddee K- Kpa- Fya+ Jk(a-,b-)
Lua-
PAI: POSITIVA
IAI: Alo-anticorpos anti-D e anti-C
TAD: POSITIVA; eluato inconclusivo



Conclusão

A terapêutica transfusional e quelante têm revelado bons resultados. A Hb pré-transfusional está inferior ao recomendado, e a terapêutica quelante mostra-se eficaz em 3 dos 4 doentes. Os 4 doentes estão clinicamente estáveis, sem interferência nas atividades da vida diária.

Referências bibliográficas

AABB Technical Manual, American Association of Blood Banks, 18th Edition.
Cappellini MD, Cohen A, Eleftheriou A, et al. Guidelines for the Clinical Management of Thalassemia [Internet]. 2nd Revised edition. Nicosia (CY): Thalassemia International Federation; 2008