

Talassemias e traço talassêmico

Do traço à forma maior, como separar o traço da anemia ferropriva sem ferro empírico, Hb Bart's na triagem neonatal, transfusão, quelação pelo PCDT e aconselhamento genético

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Nem toda anemia microcítica e hipocrômica é ferropriva (SBP, DC nº 4/2018). O **traço talassêmico** (alfa ou beta) causa microcitose acentuada com anemia leve ou ausente, **hemácias normais ou aumentadas, RDW normal e ferritina normal**. O **índice de Mentzer** ($VCM \div \text{hemácias em milhões}$) < 13 sugere traço e > 13 ferropenia, mas é só uma pista: a confirmação vem da **ferritina com PCR** e da **eletroforese de hemoglobina** (traço beta: **HbA2 $> 4\%$** ; 3,5–4% é limítrofe — SBP 2018). A ferropenia reduz a HbA2; se coexistir, trate o ferro e repita a eletroforese. **Não prescreva ferro empírico prolongado** a quem tem microcitose com ferritina normal. O traço alfa aparece como **Hb Bart's no teste do pezinho**. **Traço = 🟢**, seguimento pelo pediatra e aconselhamento genético. **Talassemia intermédia, doença da HbH e talassemia maior = 🟡**: hematologista pediátrico ou hemocentro (transfusão crônica e quelação pelo PCDT do MS, 2026). **Anemia sintomática, insuficiência cardíaca, febre no esplenectomizado ou em uso de deferiprona = 🔴**, pronto-socorro.

1. O que é e como se apresenta

As talassemias são **anemias hereditárias** por redução da síntese das cadeias de globina: **alfa** (cromossomo 16) ou **beta** (cromossomo 11). O desequilíbrio causa eritropoese ineficaz e hemólise (SBP 2018). Herança autossômica recessiva.

Alfa-talassemia (MS 2016):

- **Portador silencioso** (1 gene alfa ausente): sem anemia.
- **Traço alfa** (2 genes): anemia leve ou ausente, microcitose e hipocromia.
- **Doença da hemoglobina H** (3 genes): anemia moderada a grave, hemólise crônica, esplenomegalia e icterícia; piora com infecções e oxidantes.
- **Hidropisia fetal por Hb Bart's** (4 genes): hidropisia fetal, em geral incompatível com a vida.

Beta-talassemia (MS 2016):

- **Traço beta (beta-talassemia menor)**: um gene alterado; anemia leve (Hb em geral > 10 g/dL na criança), **VCM baixo desproporcional à anemia**, HbA2 aumentada; a forma mais confundida com ferropenia.
- **Beta-talassemia intermédia (não dependente de transfusão)**: anemia leve a grave, transfusões esporádicas; esplenomegalia, deformidades ósseas, litíase biliar e trombose.
- **Beta-talassemia maior (anemia de Cooley)**: anemia grave nos primeiros 2 anos de vida, com Hb em geral entre 3 e 7 g/dL, hepatoesplenomegalia e atraso de crescimento. Exige **transfusões regulares a cada 2–5 semanas e quelação de ferro**.

HbS/beta-talassemia é doença falciforme. **Esfregaço:** microcitose, hipocromia, **hemácias em alvo e pontilhado basófilo**.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Portador silencioso, traço alfa ou beta confirmados: anemia leve ou ausente, assintomático, sem esplenomegalia nem icterícia	Seguimento pelo pediatra; sem tratamento; sem ferro sem ferropenia comprovada; aconselhamento genético
● Moderada	Microcitose com ferritina normal e eletroforese inconclusiva ; suspeita de doença da HbH ou de talassemia intermédia (Hb baixa persistente, icterícia, esplenomegalia, atraso de crescimento); Hb Bart's no teste do pezinho com anemia; diagnóstico ou suspeita de talassemia maior ; criança em programa transfusional	Encaminhar ao hematologista pediátrico ou hemocentro (com prioridade se anemia progressiva, atraso de crescimento ou suspeita de forma maior); o pediatra mantém puericultura, vacinas e adesão à quelação
● Grave	Anemia com taquicardia importante, dispneia, prostração, sopro de galope, hepatomegalia ou edema ; Hb < 5 g/dL ; queda aguda da Hb com reticulócitos baixos (crise aplástica) ou com icterícia e colúria (crise hemolítica na doença da HbH); febre no esplenectomizado; febre em uso de deferiprona (agranulocitose); reação transfusional; trombose	Pronto-socorro/hospital com hematologia e hemoterapia (ver "Como encaminhar"); não transfundir no consultório

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Esplenectomia (sepse; trombose na intermédia), vacinas ou penicilina em atraso.
- Deferiprona (agranulocitose); deferasirox com alteração renal ou hepática.
- Sobrecarga de ferro mal controlada (ferritina > 1.000 µg/L, ferro cardíaco alto na T2*): insuficiência cardíaca e arritmia.
- Aloimunização, parvovírus B19, falta de folato; coerância com HbS.

3. Diagnóstico no consultório

Quando suspeitar: microcitose com anemia ausente ou leve, **hemácias normais ou altas e RDW normal**; microcitose que **não responde ao ferro**; história familiar; ascendência mediterrânea, africana ou asiática; Hb Bart's no teste do pezinho.

Exames (SBP 2018; padrão do site):

1. **Hemograma com índices** (Hb, VCM, HCM, RDW, hemácias), reticulócitos e esfregaço.
2. **Ferritina com PCR** (padrão do site, SBP 2026): deficiência de ferro se ferritina **< 12 µg/L abaixo de 5 anos e < 15 µg/L a partir de 5 anos**; com PCR elevada, **< 30 e < 70 µg/L**. Ferro sérico e saturação da transferrina (< 16%) se a ferritina for inconclusiva.
3. **Eletroforese de hemoglobina** com quantificação de HbA2 e HbF (HPLC ou eletroforese capilar), **fora do período neonatal**.
4. **Biologia molecular** para alfa-talassemia (pesquisa das deleções do gene alfa), pelo especialista: a eletroforese é normal no traço alfa.
5. **Hemograma dos pais** (e irmãos): microcitose em um ou nos dois pais reforça o diagnóstico.

Interpretação (adaptada da SBP 2018):

DIAGNÓSTICO	FERRO SÉRICO	FERRITINA	RDW	EXAME QUE CONFIRMA
Anemia ferropriva	Baixo	Baixa	Alto	Ferritina; resposta ao ferro (Hb ≥ 1 g/dL em 30–45 dias)
Traço beta	Normal	Normal	Normal	Eletroforese: HbA2 > 4% (SBP 2018), HbF normal ou aumentada
Traço alfa	Normal	Normal	Normal	Pesquisa molecular das deleções alfa (eletroforese normal)
Anemia da inflamação	Baixo	Normal ou alta	Normal	Doença de base; PCR

Cuidados na interpretação:

- **Índice de Mentzer com cautela**: pista, não diagnóstico; perde acurácia no lactente e quando ferropenia e traço coexistem.
- **HbA2 limítrofe (3,5–4%)**: não confirma nem exclui (pode ser variação analítica — MS 2016); corrigir a ferropenia e repetir a eletroforese ou encaminhar ao hematologista (SBP 2018).
- **Ferropenia associada reduz a HbA2** e pode mascarar o traço beta: tratar a ferropenia e **repetir a eletroforese depois de repor o ferro** (SBP 2018).
- **HbA2 normal com microcitose e ferritina normal**: pensar em traço alfa.

Triagem neonatal (teste do pezinho):

- **Hb Bart's** no RN indica alfa-talassemia (SBP 2018); discutir o laudo com o serviço de triagem.
- Confirmar por **biologia molecular**; a **eletroforese logo após o nascimento não confirma** a alfa-talassemia (SBP 2018). Hemograma de controle no lactente; encaminhar se houver

anemia.

- O traço beta em geral **não aparece no período neonatal** (a HbF alta mascara o padrão); investiga-se depois, com hemograma e eletroforese.

Diagnóstico diferencial que não pode passar: anemia ferropriva (inclusive associada ao traço), inflamação, chumbo, anemia sideroblástica, **HbS/beta-talassemia** e outras hemoglobinopatias, outras hemólises, perda oculta e doença celíaca (ver "Abordagem da criança anêmica").

4. Tratamento e seguimento

Traço talassêmico (●) — o que o pediatra faz:

- **Explicar que não é doença;** registrar na caderneta para evitar novas "provas com ferro".
- **Não usar ferro empírico prolongado** nem polivitamínicos com ferro. Ferro só com **ferropenia comprovada**, na dose do site, com hemograma em 30–45 dias; depois, repetir a eletroforese. Microcitose que não melhora com ferro bem tomado exige **revisão diagnóstica, não aumento de dose**.
- **Aconselhamento genético:** pais portadores do mesmo tipo têm 25% de chance de filho com forma grave a cada gestação; traço beta com parceiro portador de **HbS** pode gerar **HbS/beta-talassemia**. Oferecer exames ao parceiro do adolescente portador; casal de risco ao geneticista ou hemocentro.

Talassemia intermédia e doença da HbH (●) — com o hematologista:

- Ácido fólico; transfusões em infecção, crise aplástica ou atraso de crescimento; monitorar o ferro (**sobrecarga mesmo sem transfusão**). Na HbH, evitar oxidantes e tratar infecções cedo.

Talassemia maior (●, programa do hemocentro) — conduta do especialista (MS 2016; PCDT 2026):

- **Início da transfusão regular** (MS 2016): Hb < 7 g/dL em duas ocasiões com mais de 2 semanas de intervalo, excluídas outras causas; ou Hb > 7 g/dL com alterações faciais, déficit de crescimento, fraturas ou hematopoese extramedular.
- **Meta: Hb pré-transfusional de 9,5–10 g/dL**, intervalo de 2–5 semanas, Hb média de 12 g/dL e pós-transfusional de 14–15 g/dL (MS 2016). Volume em geral **15–20 mL/kg**, velocidade máxima de **5 mL/kg/h**; com **Hb < 5 g/dL ou insuficiência cardíaca**, alíquotas de **5 mL/kg infundidas lentamente** (MS 2016).
- Hemácias **leucorreduzidas**, compatíveis ao menos para ABO, Rh e Kell; **vacinar contra hepatites A e B** (MS 2016).
- **Quelação** (PCDT de Sobrecarga de Ferro, Portaria Conjunta SAES/SCTIE nº 38, de 21/01/2026): iniciar após cerca de **10 transfusões** ou com **ferritina > 1.000 µg/L**; meta de

ferritina < 1.000 µg/L. Os três quelantes podem ser primeira opção; combinação na sobrecarga não controlada ou cardíaca.

- **Monitorização (PCDT 2026):** função renal e hepática, ferritina e saturação da transferrina a cada 3 meses; **ressonância T2*** cardíaca e hepática anual. **Curativos:** transplante de células-tronco e terapia gênica, em centros especializados.

Medicamentos:

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Ferro elementar oral (só se ferropenia comprovada)	3–6 mg/kg/dia de ferro elementar	1×/dia ou fracionado	3–6 meses ou até repor os estoques	Padrão do site (SBP 2026); calcular pelo ferro elementar; não usar no traço sem ferropenia nem na talassemia maior
Ácido fólico (intermédia, HbH e maior)	1 mg/dia	1×/dia	Contínuo	SEHOP/AEP 2015 (SBP e MS sem dose localizada); desnecessário no traço
Deferoxamina	20–60 mg/kg/dia	Infusão SC em bomba por 8–24 h	Contínuo, ajustado pela ferritina e pela T2*	PCDT 2026; avaliar visão e audição; interromper se ferritina < 500 µg/L na talassemia
Deferasirox (comprimido para suspensão oral)	Início 20 mg/kg/dia; máx. 40 mg/kg/dia	1×/dia, dissolvido em água	Contínuo	PCDT 2026; a partir de 2 anos ; contraindicado com depuração de creatinina < 40 mL/min; creatinina, proteinúria e transaminases mensais
Deferiprona	75 mg/kg/dia; máx. 100 mg/kg/dia	8/8 h (comprimido de 500 mg) ou 12/12 h (liberação prolongada de 1.000 mg)	Contínuo	PCDT 2026; excluídos < 6 anos ; neutrófilos semanais; suspender se neutropenia; contraindicada na gestação
Penicilina V oral (após esplenectomia)	250 mg (125 mg abaixo de 2 anos)	12/12 h	Pelo menos 2 anos após a esplenectomia (MS 2016), individualizada	Dose SEHOP/AEP 2015; alergia conforme o especialista
Ceftriaxona (febre no esplenectomizado, antes de remoção demorada)	Sepse, meningite ou púrpura: 100 mg/kg (máx. 4 g); sem esses sinais: 50–80 mg/kg	Dose única antes da transferência	Manutenção no hospital	Padrão do site ("Febre e infecção no imunocomprometido"); não atrasar a remoção

Esplenectomia (MS 2016): evitar abaixo de 5 anos; considerar se a necessidade transfusional sobe 50% em 1 ano ou passa de **200–220 mL/kg/ano**, no hiperesplenismo ou na esplenomegalia maciça. Depois, risco vitalício de sepse por encapsulados e de trombose.

Vacinas (padrão do site, "Vacinação do imunocomprometido" e Guia Vacinal): calendário completo; no asplênico, **VPC20, MenACWY (2 doses e reforço a cada 5 anos), meningocócica B, Hib, influenza anual, hepatites A e B e varicela;** na esplenectomia eletiva, vacinar **pelo menos 2 semanas antes**, pelo CRIE.

Não fazer: ferro "de prova" repetido no traço; ferro na talassemia maior; vitamina C acima de 500 mg/dia com desferroxamina (PCDT 2026); transfundir no consultório; suspender o quelante só porque a ferritina caiu abaixo de 1.000 µg/L (reduz-se a dose — PCDT 2026).

Seguimento pelo pediatra: crescimento, puberdade, endocrinopatias, saúde óssea, adesão à quelação, escola e saúde mental; plano escrito para febre.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- Anemia com sinais de descompensação: taquicardia importante, dispneia, prostração, sopro de galope, hepatomegalia, edema, síncope.
- **Hb < 5 g/dL**, mesmo sem sintomas.
- Queda aguda da Hb com palidez súbita e reticulócitos baixos (crise aplástica, parvovírus B19), ou com icterícia e urina escura (crise hemolítica na doença da HbH).
- **Febre (axilar $\geq 37,5$ °C) no esplenectomizado:** sempre 🔴.
- **Febre ou dor de garganta em uso de deferiprona:** hemograma com urgência (agranulocitose).
- Reação transfusional; dor torácica, palpitações ou edema na sobrecarga de ferro; trombose após esplenectomia.

Como encaminhar

1. **Avisar o hemocentro ou a equipe** que acompanha o paciente e o serviço de destino (hemoterapia e hematologia disponíveis).
2. **Não transfundir no consultório.** Com anemia grave ou insuficiência cardíaca, manter a criança em repouso, sem hiper-hidratar; a transfusão será feita no hospital em alíquotas lentas.
3. **Oxigênio para manter SpO2 94–98%;** acesso venoso se possível.
4. **Esplenectomizado com febre:** hemocultura se disponível, sem atrasar; **ceftriaxona antes da remoção**, se a remoção demorar (dose na tabela).
5. Acionar o **SAMU (192)** se houver instabilidade, dispneia, alteração de consciência ou sinais de sepse.
6. **Relatório:** diagnóstico, exames, quelante e dose, última transfusão, fenotipagem, esplenectomia e vacinas.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "O traço talassêmico não é doença e não vira talassemia maior. Ferro não corrige o traço: só use se o exame mostrar falta de ferro."
- "Antes de ter filhos, o parceiro deve fazer hemograma e eletroforese: se os dois forem portadores, há risco de filho grave."
- **Na talassemia maior:** "Mantenha as transfusões nas datas e tome o quelante todos os dias: ele protege o coração e o fígado."
- **Procurar o pronto-socorro se houver:** cansaço intenso, falta de ar, palidez súbita, desmaio; urina escura; **qualquer febre na criança sem baço**; febre ou dor de garganta com deferipriona; dor no peito; perna inchada e dolorida.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Diferencial com ferropenia	Ferritina, RDW, eletroforese; nem toda microcítica é ferropriva (2018)	Traço beta é muitas vezes tratado como ferropenia (2016)	Sem posição específica localizada	Sem diretriz pediátrica de talassemia localizada	Ferritina e eletroforese (SEHOP 2015)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Corte de HbA2	> 4% (2018); repetir após repor ferro — adotado	> 3,5%; 4% mais seguro (2016)	—	—	> 3,4% (SEHOP 2015)	—	—	Segue o NICE
Triagem	Hb Bart's no teste do pezinho; confirmação molecular	Triagem neonatal de hemoglobopatias no PNTN	—	Oferecer rastreamento pré-natal do NHS (NG201)	Cribado neonatal	—	—	Segue o NICE
Transfusão na forma maior	Sem posição específica localizada	Hb pré 9,5–10 g/dL, 15–20 mL/kg (2016)	—	—	Hb pré 9–10,5 g/dL, 10–20 mL/kg (2015)	—	Transfusão regular no programa de talassemia	Segue o NICE
Quelação	Sem posição específica localizada	Ferritina > 1.000 ou ~10 transfusões; três quelantes (PCDT 2026)	—	—	Após 2 anos, 10–20 transfusões, ferritina > 1.000	—	Quelação, transplante e terapia gênica	Segue o NICE
Esplenectomia	Sem posição específica localizada	Evitar < 5 anos; > 200–220 mL/kg/ano	—	—	> 5 anos; penicilina ≥ 2 anos após e até 5 anos	—	—	Segue o NICE

Leitura: a SBP (2018) e o MS (2016) concordam no essencial: o traço beta é o principal diferencial da ferropenia, com ferro e ferritina normais e HbA2 aumentada, e a ferropenia associada pode mascarar a HbA2. Divergem no corte: a SBP usa > 4%, o MS aceita > 3,5% e considera 4% mais seguro, e a SEHOP usa > 3,4%; o site adota a **SBP: > 4% confirma o**

traço beta, e 3,5–4% é limítrofe (repetir após corrigir a ferropenia ou encaminhar ao hematologista). Em transfusão, quelação e esplenectomia a SBP não tem posição localizada, e o site segue o **MS** (2016; PCDT de 2026, que admite os três quelantes como primeira opção). A SEHOP/AEP (2015) é semelhante, com meta de 9–10,5 g/dL. O NICE não tem diretriz pediátrica e recomenda o rastreamento pré-natal do NHS (NG201). O site adota a **SBP** no diagnóstico e no "não ao ferro empírico", e o **MS** no tratamento.

PONTOS PRÁTICOS

1. Microcitose com hemácias normais ou altas, RDW normal e ferritina normal: pense em traço talassêmico antes de prescrever ferro.
2. O índice de Mentzer é só uma pista: confirme com ferritina e PCR e com eletroforese (traço beta: HbA2 > 4%; 3,5–4% limítrofe).
3. Se houver ferropenia junto, trate o ferro e repita a eletroforese depois; microcitose que não responde ao ferro pede revisão diagnóstica, não mais ferro.
4. Hb Bart's no teste do pezinho indica alfa-talassemia: confirme por biologia molecular e encaminhe se houver anemia.
5. Traço = seguimento pelo pediatra e aconselhamento genético (inclusive o risco de HbS/beta-talassemia); intermédia, HbH e maior = hemocentro, com quelação pelo PCDT de 2026.
6. Febre no esplenectomizado ou em uso de deferiprona é urgência: pronto-socorro, com ceftriaxona antes da remoção no esplenectomizado se ela demorar.

Veja também, nesta Biblioteca: **Abordagem da criança anêmica, Doença falciforme e Transfusão de hemocomponentes** (nesta área); **Anemia ferropriva** (Patologias do consultório); **Deficiência de ferro e anemia ferropriva em lactentes — 2026** (Temas SBP); **Vacinação do imunocomprometido** (Imunizações); **Infecções no imunocomprometido** (Infectologia).

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Hematologia e Hemoterapia. ALERTA: Nem toda anemia hipocrômica microcítica é anemia ferropriva. Documento Científico nº 4, 2018. [PDF](#)
- Ministério da Saúde. Orientações para o diagnóstico e tratamento das talassemias beta, 2016. [PDF](#)

- Ministério da Saúde, Conitec. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Sobrecarga de Ferro, Portaria Conjunta SAES/SCTIE nº 38, de 21/01/2026. [Página](#); [PDF](#)
- NICE. Antenatal care (NG201), 2021, atualizada em 2025 — recomendação 1.2.13. [PDF](#)
- SEHOP (Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas). Guía de práctica clínica de la talasemia mayor e intermedia en pediatría, 2015. [PDF](#)
- Boston Children's Hospital. Thalassemia Program. childrenshospital.org

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.