

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA ANEMIA DE COOLEY: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

*CHALLENGES IN THE DIAGNOSIS AND TREATMENT OF COOLEY'S ANEMIA:
AN INTEGRATIVE REVIEW*

*DESAFIOS EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA ANEMIA DE
COOLEY: UNA REVISIÓN INTEGRADORA*

Ana Isabelle Marques de Abreu

João Victor de Almeida Ambrósio

Maria Vitória Ferreira Lima

Francisco Tailam Pereira de Souza

Simone de Goes Simonato

Resumo: A β -talassemia major, também conhecida como anemia de Cooley, é uma hemoglobinopatia hereditária autossômica recessiva caracterizada por mutações no gene HBB, presente no cromossomo 11, que comprometem a produção da cadeia beta da hemoglobina, resultando em anemia microcítica e hipocrômica grave. Os principais sintomas dessa doença incluem icterícia, dificuldades no crescimento, hepatoesplenomegalia, deformidades ósseas, principalmente faciais, cardiopatias e outras. Seu diagnóstico pode ser neonatal através do método de screening, por eletroforese de hemoglobinas ou por técnicas de PCR, além do clássico hemograma. Este estudo tem como objetivo realizar uma revisão integrativa sobre os métodos diagnósticos utilizados para a detecção da doença, com ênfase na comparação da acessibilidade desses recursos e no entendimento dos sintomas da doença no Brasil e em outros países. Só no Brasil, mais de 1600 pacientes talassêmicos foram cadastrados no site da Associação Brasileira de Talassemia desde 2012, dos quais mais de 200 são portadores da talassemia major. Houveram, ainda, mais de 400 casos de internações de pacientes beta-talassêmicos com uma divisão bem próxima de sexos masculino e feminino. Foram utilizadas plataformas como PubMed, ResearchGate, SciELO e Abrasta para pesquisa de artigos relacionados à anemia de Cooley a partir da pergunta norteadora “Qual panorama de diagnóstico de casos da anemia de Cooley ao redor do mundo?”, visando revisar métodos, teorias e estudos sobre este tema. Quatro artigos, publicados entre 2018 e 2025, foram escolhidos para esse estudo sendo observadas diferenças significativas nos métodos de triagem, disponibilidade de exames moleculares e estratégias de manejo clínico entre os contextos estudados. Os pacientes dos relatos de caso apresentaram sintomatologia muito parecida, assim como características clínicas do hemograma também semelhantes. Os achados reforçam a importância do diagnóstico precoce, sobretudo neonatal, e evidenciam a necessidade de ampliação das políticas públicas de saúde voltadas ao rastreio e tratamento da talassemia major no Brasil.

Palavras-chaves: Anemia de Cooley, Talassemia maior, Anemia do mediterrâneo, Triagem neonatal, Hemoglobinopatias.



Abstract: Beta-thalassemia major, also known as Cooley's anemia, is an autosomal recessive hereditary hemoglobinopathy characterized by mutations in the HBB gene, located on chromosome 11, which impair the production of the beta chain of hemoglobin, resulting in severe microcytic and hypochromic anemia. The main symptoms of this disease include jaundice, growth difficulties, hepatosplenomegaly, bone deformities, mainly facial, heart defects, and others. Diagnosis can be made neonatally through screening methods, hemoglobin electrophoresis, or PCR techniques, in addition to the classic blood count. This study aims to conduct an integrative review of the diagnostic methods used for the detection of the disease, with an emphasis on comparing the accessibility of these resources and understanding the symptoms of the disease in Brazil and other countries. In Brazil alone, more than 1600 thalassemia patients have been registered on the website of the Brazilian Thalassemia Association since 2012, of which more than 200 are carriers of thalassemia major. There were also more than 400 cases of hospitalizations of beta-thalassemia patients, with a very similar division between males and females. Platforms such as PubMed, ResearchGate, SciELO, and Abrasta were used to search for articles related to Cooley's anemia, guided by the question "What is the diagnostic landscape for Cooley's anemia cases around the world?", aiming to review methods, theories, and studies on this topic. Four articles, published between 2018 and 2025, were chosen for this study, and significant differences were observed in screening methods, availability of molecular tests, and clinical management strategies among the contexts studied. The patients in the case reports presented very similar symptomatology, as well as similar clinical characteristics in the blood count. The findings reinforce the importance of early diagnosis, especially neonatal, and highlight the need to expand public health policies aimed at screening and treating thalassemia major in Brazil.

Keywords: Cooley's anemia, thalassemia major, Mediterranean anemia, neonatal screening, hemoglobinopathies.

Resumen: La beta-talassemia mayor, también conocida como anemia de Cooley, es una hemoglobinopatía hereditaria autosómica recesiva caracterizada por mutaciones en el gen HBB, ubicado en el cromosoma 11, que altera la producción de la cadena beta de la hemoglobina, lo que resulta en anemia microcítica e hipocrómica grave. Los principales síntomas de esta enfermedad incluyen ictericia, dificultades de crecimiento, hepatoesplenomegalia, deformidades óseas, principalmente faciales, defectos cardíacos y otros. El diagnóstico puede realizarse neonatalmente mediante métodos de cribado, electroforesis de hemoglobina o técnicas de PCR, además del hemograma clásico. Este estudio tiene como objetivo realizar una revisión integral de los métodos diagnósticos utilizados para la detección de la enfermedad, con énfasis en comparar la accesibilidad de estos recursos y comprender los síntomas de la enfermedad en Brasil y otros países. Solo en Brasil, más de 1600 pacientes con talasemia se han registrado en el sitio web de la Asociación Brasileña de Talasemia desde 2012, de los cuales más de 200 son portadores de talasemia mayor. También se registraron más de 400 casos de hospitalizaciones de pacientes con beta-talassemia, con una distribución muy similar entre hombres y mujeres. Se utilizaron plataformas como PubMed, ResearchGate, SciELO y Abrasta para buscar artículos relacionados con la anemia de Cooley, con la pregunta "¿Cuál es el panorama diagnóstico de los casos de anemia de Cooley en el mundo?", con el objetivo de revisar métodos, teorías y estudios sobre este tema. Se seleccionaron cuatro artículos, publicados entre 2018 y 2025, para este estudio, y se observaron diferencias significativas en los métodos de cribado, la disponibilidad de pruebas moleculares y las estrategias de manejo clínico entre los contextos estudiados. Los pacientes en los informes de caso presentaron sintomatología muy similar, así como características clínicas similares en el hemograma. Los hallazgos refuerzan la importancia del diagnóstico precoz, especialmente en el neonato, y resaltan la necesidad de ampliar las políticas de salud pública dirigidas al cribado y tratamiento de la talasemia mayor en Brasil.

Palavras clave: Anemia de Cooley, talassemia mayor, anemia mediterránea, cribado neonatal, hemoglobinopatías.

1 Introdução

A β-talassemia major, ou anemia de Cooley, é uma hemoglobinopatia hereditária autossômica recessiva resultante de mutações no gene HBB, localizado no cromossomo



11, que comprometem a produção adequada da cadeia beta da hemoglobina e resultam em anemia microcítica e hipocrônica de elevada gravidade. Como afirmam Khan e Shaikh (2023), trata-se de uma condição genética complexa “capaz de gerar amplo espectro de manifestações clínicas devido às múltiplas mutações descritas no gene da β -globina”. Tais alterações levam à eritropoiese ineficaz, destruição intramedular de precursores eritroides e manifestações clínicas sistêmicas relevantes.

A incidência mundial estimada de indivíduos beta-talassêmicos sintomáticos é de aproximadamente 1 para cada 100.000 pessoas, considerando todas as formas da doença. Os primeiros casos de talassemia maior foram descritos em 1925 pelos pediatras Thomas Cooley e Pearl Lee, que identificaram o quadro clínico e hematológico característico da condição. No Brasil, segundo dados da Associação Brasileira de Talassemia (Abrasta), há registros formais da doença desde 2012, com maior incidência nos estados de São Paulo, Santa Catarina, Paraná e Minas Gerais. Diante disso, o presente estudo tem como objetivo realizar uma revisão integrativa de casos clínicos de pacientes com anemia de Cooley, com ênfase nos sintomas clínicos e nos métodos diagnósticos. A compreensão dos aspectos clínicos, socioeconômicos e diagnósticos envolvidos é fundamental para assegurar manejo adequado e melhor qualidade de vida em curto e longo prazo.

2 Metodologia

Este estudo é uma revisão integrativa de cunho descritivo baseada em análises de relatos de caso, a partir da pergunta norteadora “Qual panorama de diagnóstico de casos da Anemia de Cooley ao redor do mundo?”, visando revisar métodos, teorias e estudos sobre este tema.

O artigo incluiu a literatura científica produzida entre os anos de 2018 a 2025 e artigos de pesquisa quantitativa e qualitativa, além de literatura teórica e metodológica. Conforme os artigos foram sendo encontrados, foram analisadas as referências bibliográficas nos próprios artigos selecionados para ampliar a seleção de estudos. Foram utilizadas plataformas de pesquisa tais como PubMed Central (PMC), Scientific Electronic Library Online (SciELO), ResearchGate e Associação Brasileira de Talassemia (Abrasta) e foram considerados somente estudos publicados em periódicos científicos com a temática de diagnóstico da anemia de Cooley em inglês e em português.

Ainda para critério de inclusão, foram utilizados descritores “Anemia de Cooley”, “Talassemia maior”, “Anemia do Mediterrâneo” e “beta-Thalassemia”, todos cadastrados nos Descritores em Ciências da Saúde — DeCS. Já para critério de exclusão, foram descartados artigos publicados antes de 2018 e artigos que não envolviam anemia de Cooley.

3 Resultados e Discussão

A partir do uso de palavras-chave, foram selecionados 4 artigos: 1 do NCBI, 1 do ResearchGate, 1 do Acervo da Saúde e 1 do Repositório Institucional UFC. Após a leitura dos artigos, foi elaborado um quadro (Quadro 1) com as informações: título do artigo, ano



de publicação, nome dos autores, metodologia utilizada, principais achados clínicos e conclusões.

Quadro 1 – Síntese comparativa dos estudos incluídos na revisão integrativa:

Artigo	Ano / Autores	Metodologia	Principais Achados Clínicos	Conclusões
β-talassemia major: um estudo de caso	2018 – Freire et al.	Relato de caso, análise clínica e laboratorial de paciente pediátrica com histórico familiar de talassemia.	Paciente feminina, 6 anos e 10 meses, com hepatoesplenomegalia, hipertrofia gengival, ponte nasal achatada. Esfregaço: anisocitose, microcitose, policromasia, hipocromia, poiquilocitose e reticulocitose. HPLC confirmou talassemia major e talassemia minor nos pais. Tratamento com hipertransfusão quinzenal e quelação com deferasirox.	Destaca a necessidade do diagnóstico precoce para prevenir deformidades ósseas e complicações sistêmicas. Afirma que HPLC é essencial para confirmação. Hipertransfusão e quelação estabilizam o quadro clínico.
Perfuração cecal em criança com anemia de Cooley	2023 – Aihole	Relato de caso cirúrgico em paciente com talassemia major.	Paciente feminina, 5 anos, diagnosticada aos 4 meses por eletroforese. Recebia transfusões e quelação desde os 2 anos. Evoluiu com febre e dor abdominal. Cirurgia revelou apêndice retrocecal, inflamado e perfuração cecal, tratada com sutura em duas camadas. Recuperação satisfatória.	Evidencia que talassêmicos podem apresentar complicações abdominais atípicas. Ressalta importância do tratamento transfusional adequado para estabilidade mesmo em intervenções cirúrgicas.
β-talassemia maior: diagnóstico precoce e aumento na sobrevida	2024 – Santana et al.	Relato de caso com acompanhamento clínico prolongado.	Paciente masculino, 8 anos, com histórico familiar significativo. Sintomas desde 2 meses: icterícia, palidez, sucção débil, atraso motor, esplenomegalia. Hemograma: anemia microcítica e hipocrômica grave (Hb ~6 g/dL). Diagnóstico por hemograma, HPLC e PCR. Tratamento com hipertransfusão, medicamentos e orientação nutricional.	Conclui que diagnóstico precoce é fundamental para melhor sobrevida. Mostra que combinação de exames laboratoriais e moleculares garante alta precisão diagnóstica.



Estudo da talassemia na população pediátrica	2024 – Kumar et al.	Estudo observacional transversal com 60 crianças indianas diagnosticadas com talassemia major.	75% dos pacientes eram do sexo masculino; faixa predominante: 5–10 anos. Sinais: icterícia, palidez, alterações ósseas, hepatoesplenomegalia. Exames: anemia grave, microcitose, hipocromia, ferritina elevada. Maioria recebia transfusões e quelação com deferasirox; reações adversas como diarreia e erupções cutâneas.	Reforça impacto clínico da talassemia em países asiáticos. Conclui que transfusões regulares e quelação reduzem morbimortalidade, destacando importância de protocolos padronizados.
--	---------------------	--	---	--

Considerações finais

Em conclusão, observa-se que o manejo da Anemia de Cooley apresenta diferenças marcantes entre o Brasil e países com protocolos mais consolidados. Embora o Brasil tenha avançado em triagem neonatal e no acesso à terapia transfusional e quelante pelo SUS, essas medidas ainda são limitadas por desigualdades regionais e pela falta de centros especializados, comprometendo a qualidade do acompanhamento clínico. Em contraste, nações como Itália e Estados Unidos oferecem maior disponibilidade de exames moleculares, protocolos padronizados e acesso ampliado a terapias emergentes, refletindo melhores índices de sobrevida e qualidade de vida.

A complexidade da doença ultrapassa o campo molecular, envolvendo fatores sociais, econômicos e éticos relacionados ao acesso à saúde. Assim, torna-se fundamental reforçar políticas públicas voltadas às doenças raras, expandir a triagem genética e fortalecer redes de atenção integral. O avanço no cuidado à talassemia major depende de investimentos contínuos, cooperação científica e ampliação de estratégias que tornem a medicina de precisão mais equitativa e acessível.

Referências Bibliográficas

AIHOLE, J. S. *Cecal perforation in a child with Cooley's anemia*. World Journal of Colorectal Surgery, v. 12, n. 1, p. 22–23, 2023.

FREIRE, Í. A. et al. *β-Talassemia major: um relato de caso*. Revista de Medicina da UFC, v. 59, n. 2, p. 66, 2019.

KHAN, I.; SHAIKH, H. *Beta thalassemia major (Cooley anemia)*. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.

KHARE, Atul Kumar et al. *Study of thalassemia in pediatrics population*. International Journal of Community Medicine and Public Health, v. 11, n. 10, p. 3859, 2024.



Ana Isabelle Marques de Abreu, João Victor de Almeida Ambrósio, Maria Vitória Ferreira Lima, Francisco Tailam Pereira de Souza, Simone de Goes Simonato

PANORAMA da Talassemia. Disponível em: <https://abrasta.org.br/pesquisa/2024/05/panorama-da-talassemia/>. Acesso em: 23 abr. 2025.

SANTANA, B. C. et al. *β-Talassemia maior: diagnóstico precoce e aumento na sobrevida*. Revista Eletrônica Acervo Saúde, v. 24, n. 9, p. e16978, 2024.



Editorial

Editor-chefe:

Vicente de Paulo Augusto de Oliveira Júnior
Centro Universitário Fanor Wyden
vicente.augusto@wyden.edu.br

Editora responsável:

Ozângela de Arruda Silva
Centro Universitário Fanor Wyden
ozangela.arruda@wyden.edu.br

Autor(es):

Ana Isabelle Marques de Abreu
Centro Universitário Fanor Wyden
anabelle9901abreu@gmail.com

Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

João Victor de Almeida Ambrósio
Centro Universitário Fanor Wyden
202204184206@alunos.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Maria Vitória Ferreira Lima
Centro Universitário Fanor Wyden
202108190421@alunos.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Francisco Tailam Pereira de Souza
Centro Universitário Fanor Wyden
202204472325@alunos.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Simone de Goes Simonato
Centro Universitário Fanor Wyden
simone.simonato@professores.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, orientação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Submetido em: 26.11.2025

Aprovado em: 27.12.2025

Publicado em: 27.12.2025

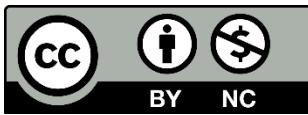
DOI: 10.5281/zenodo.18098991

Financiamento: N/A

Como citar este trabalho:

ABREU, Ana Isabelle Marques de; AMBRÓSIO, João Victor de Almeida; LIMA, Maria Vitória Ferreira; SOUZA, Francisco Tailam Pereira de; SIMONATO, Simone de Goes. DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA ANEMIA DE COOLEY: UMA REVISÃO INTEGRATIVA . *Duna: Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino*, [S. l.], p. 275–283, 2025. DOI: 10.5281/zenodo.18098991. Disponível em: <https://wyden.periodicoscientificos.com.br/index.php/jornadacientifica/article/view/1174>. Acesso em: 30 dez. 2025. (ABNT)

Abreu, A. I. M. de, Ambrósio, J. V. de A., Lima, M. V. F., Souza, F. T. P. de, & Simonato, S. de G. (2025). DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA ANEMIA DE COOLEY: UMA REVISÃO INTEGRATIVA . *Duna: Revista Multidisciplinar De Inovação E Práticas De Ensino*, 275–283. <https://doi.org/10.5281/zenodo.18098991> (APA)



© 2025 Duna – Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino. Centro Universitário Fanor Wyden – UniFanor Wyden. Este trabalho está licenciado sob uma licença Creative Commons Atribuição - Não comercial - Compartilhar 4.0 Internacional CC-BY NC 4.0 Internacional).

