# Resumo

As hemoglobinopatias, ou doenças da hemoglobina, são condições hereditárias caracterizadas por mutações dos genes das globinas humanas, levando a alterações quantitativas da sua síntese ou à formação de hemoglobinas estruturalmente anormais, comprometendo a sua vital função. São as doenças genéticas mais comuns na espécie humana, atingindo 7% da população mundial. As talassemias e a anemia de células falciformes são as mais relevantes. A implementação de programas de rastreio e de aconselhamento genético tem desempenhado um papel fulcral na prevenção de novos casos e no diagnóstico precoce e a melhoria das terapêuticas tem permitido aumentar a sobrevivência e a qualidade de vida dos afectados. A melhoria do contexto higio‑sanitário populacional e das condições dos cuidados de saúde estão também na base do previsível aumento da sua prevalência no futuro. Sendo síndromes de gravidade muito variável com um curso clínico muitas vezes imprevisível apesar da caracterização genética, torna-se necessária na formação médica a obtenção de conhecimento clinico-científico nesta área. Nesta revisão, são abordadas as principais classes de hemoglobinopatias, com especial enfoque nas manifestações clínicas e achados laboratoriais, principais métodos de diagnóstico e modalidades terapêuticas básicas, sendo também fornecidos complementos sobre a sua base genética e fisiopatológica que permitem a aquisição de competências para a formulação de um raciocínio clínico adequado e perspicaz. É também feita uma pequena antevisão das terapias com grande potencial no futuro e das necessidades face ao panorama epidemiológico, sendo referidos alguns dos alvos da investigação científica actual. No futuro, o controlo e prevenção destas doenças, aliados à educação para a saúde, à sensibilização das populações para esta temática e à estimulação da investigação científica, permitirão melhorar os cuidados aos afectados, modificando o curso clínico, quiçá alcançando curas, e atenuando o impacto que se prevê estas condições terem no futuro da sociedade moderna.

**Palavras-chave:** hemoglobinopatias; talassemia; anemia falciforme; manifestações clínicas; diagnóstico; tratamento; futuro.

# Abstract

Hemoglobinopathies are defined as hereditary conditions characterized by mutations in the human globin genes, leading to quantitative modifications to globin synthesis or the production of structurally abnormal hemoglobin molecules, thereby compromising its vital function. As a group, they are the most prevalent genetic diseases in the human species, affecting 7% of the world’s population. The most relevant of these diseases are thalassemia and sickle-cell anemia. The implementation of screening programs and genetic counseling has played a key role in improving prevention of new occurrences and timely diagnosis. Advances in treatment have also allowed for increased survival and better quality of life for patients affected by these conditions, whose prevalence is likely to see an increase in the foreseeable future due to improved sanitary conditions and better healthcare. Considering the highly variable severity of these syndromes and the unpredictability of their clinical course, this is an area of knowledge where the acquisition of clinical and scientific information is a vital element for adequate medical training. This review concerns the main classes of hemoglobinopathies, with particular detail given to their clinical manifestations and laboratory findings, main methods of diagnostic and basic therapeutic options, along with information regarding their genetic and pathophysiological bases, the understanding of which is essential for accurate clinical reasoning. Also included is a brief preview of promising therapeutic modalities currently being developed, a mention of the current epidemiological panorama, as well as a few current targets of research in this area. In the future, the control and prevention of these conditions, in conjunction with better health education and further scientific investigation, should allow for improved assistance towards affected individuals, modifying the natural history of the disease and possibly even making cures available, thereby diminishing the impact that hemoglobinopathies are expected to have on the future of modern society.

**Keywords:** hemoglobinopathies; thalassemia; sickle cell disease; clinical manifestations; diagnosis; treatment; future.