

alto custo do medicamento, restringindo a universalidade do tratamento. **Conclusão:** Crizanlizumabe é um agente promissor para reduzir CVOs em pacientes com DF. O benefício foi consistente, independente, do uso concomitante de hidroxuureia, histórico prévio de frequência de crises ou genótipo. Entretanto, são necessárias algumas medidas para melhorar a adesão ao tratamento, redução dos custos e incorporação do medicamento no sistema público brasileiro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.069>

69

DEFICIÊNCIA DE FERRO EM PACIENTE TALASSÊMICO PORTADOR DA SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: RELATO DE EXPERIÊNCIA



D.V.P.M. Souza, H.F. Neves, M.D. Oliveira,
L.S.C. Sanches, A.G.A. Gonçalves

Faculdade Redentor (UniREDENTOR), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: De acordo com Hoffbrand (2013), uma das manifestações clínicas mais importantes da talassemia é a sobrecarga de ferro. Lertsuwan (2018) explica que a sobrecarga de ferro é resultado das múltiplas transfusões sanguíneas, da eritropoiese ineficaz e do próprio estado anêmico do paciente, que induz maior absorção de ferro no intestino delgado. Assim, no paciente talassêmico espera-se níveis crescentes de ferritina e depósito de ferro em órgãos sólidos e endócrinos a longo prazo. A Síndrome de Peutz-Jeghers (PJS) é uma doença genética caracterizada por pólipos adenomatosos na mucosa colorretal. A PJS cursa com colectomias terapêuticas e profiláticas que promovem diminuição na superfície absorptiva. **Objetivos:** Analisar a PJS como causa de anemia carencial e explorar o caso em que tal síndrome ocorre simultaneamente à talassemia. **Relato de experiência:** JFWR, 26 anos, sexo masculino. Primeira consulta no ambulatório de hematologia do curso de Medicina da UniRedentor em outubro de 2019, para mostrar hemograma e realizar seguimento de talassemia. Portador de PJS e HAS, em utilização de ácido fólico, sulfato ferroso, atenolol e hidroclorotiazida. PJS diagnosticada aos três anos após abdome agudo obstrutivo, que teve como achado intraoperatório invaginação intestinal provocada por pólipos. Histórico de Hernioplastia e de outras cirurgias intestinais. Realiza colonoscopia anual para realização de polipectomias. História de múltiplas internações e transfusão sanguínea. Nega alergia, tabagismo, etilismo e utilização de outras drogas. Sem histórico familiar de PJS conhecido. No hemograma solicitado após primeira consulta foi observado: VG:39%; Hb: 11,8; VCM: 57,27, CHCM: 30,26; Reticulócitos 2,3%; Ferritina 14,9 e Hb A2: 5,5 e Hb F: 0,7. Confirmamos beta-talassemia e a anemia carencial. Foi prescrito ácido fólico 5 mg, 6 ampolas de Noripurum e retorno em 2 meses. O paciente acompanhado por oito meses. Nesse período mantivemos o uso das medicações citadas e ainda foi acrescentado Citoneurin 5000 UI a cada 15 dias para tratar deficiência de vitamina B12. Em hemograma realizado em julho de 2020 observamos: VG:37,6%; Hb: 12,6; VCM: 59; CHCM 33,5; Ferritina: 185,2 Reticulócitos 2,65%; Vitamina B12: 451. Concluimos que houve melhora na carência de ferro e de vitamina B12. Nesse contexto, a conduta foi

a suspensão do Noripurum, manutenção do ácido fólico e Citoneurin, e retorno em 2 meses para seguimento. **Discussão:** Contrariando o que é esperado em um paciente talassêmico, os níveis reduzidos de ferritina em JFWR nos permitem afirmar que esse paciente não apresenta sobrecarga de ferro. Acredita-se que este fato é consequência do estado de baixa absorção gerado pelas colectomias profiláticas e terapêuticas para tratar a PJS. No entanto, apesar da diminuição da superfície intestinal poupar esse paciente das disfunções orgânicas provadas pelos depósitos de ferro, esse fator agrava a anemia ferropriva e induz um estágio de baixa absorção de vitamina B12, que é capaz de gerar manifestações neurológicas e psiquiátricas. **Conclusão:** Apesar da ausência da sobrecarga de ferro que é esperada em um paciente talassêmico, o fato de JFWR ser diagnosticado com PJS agrega complexidade ao seu tratamento, o que implica em abordagem multidisciplinar. Assim, o tratamento hematológico desse paciente envolve adoção de medidas terapêuticas cuidadosas com objetivo de evitar iatrogenias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.070>

70

DOENÇA FALCIFORME: COMPLICAÇÃO PULMONAR: RELATO DE CASO



F.C.O. Lima^a, B.A. Fernandes^a, B. Cabrera^a,
R.C. Bressa^{a,b}, J.A.N. Bressa^{a,b}

^a Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE),
Presidente Prudente, SP, Brasil

^b Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP),
Presidente Prudente, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é alteração genética da hemoglobina, onde o ácido glutâmico é substituído pela valina na posição seis da extremidade N-Terminal da cadeia Beta, dando origem a hemoglobina S que evolui para falcização, mudança da forma normal da hemácia para a forma de foice. Essa patológica gera defeitos de opsonização e fagocitose fazendo com que o paciente portador de anemia falciforme possua uma maior pretensão às infecções. O pulmão é um dos principais órgãos atingidos por complicações agudas e crônicas. O objetivo deste relato é discutir o diagnóstico diferencial dos principais acometimentos pulmonares agudos em portadores de anemia falciforme. **Materiais e métodos:** Levantamento de prontuário, descrição e discussão de relato de caso de portador de doença falciforme com complicação pulmonar, por meio de uma revisão integrativa utilizando bases de dados PUBMED, MEDLINE, BVS e SCIELO. **Relato:** E.H.F., masculino, 24 anos, chega ao Pronto-Socorro com quadro de crise algica, iniciada há um dia, sem melhora com analgesia oral, e impedimento deambulação. Refere uso regular de hidroxuureia, ácido fólico e nega febre. Dois dias depois evolui com dor torácica em base pulmonar esquerda, insuficiência respiratória, febre e queda da saturação de oxigênio. Tomografia Tórax evidenciou derrame pleural e atelectasia. Com estabilidade hemodinâmica foi transferido para Unidade de Terapia Intensiva (UTI), devido ao desconforto respiratório e piora do derrame pleural a esquerda. Na UTI foi realizada toracocentese seguida de drenagem torácica devido a car-

acterística exsudativa da secreção. Seguiu com melhora da dor, presença de expectoração esverdeada e ainda dois episódios de febre. Concluiu-se processo infeccioso, necessitando abordagem do derrame pleural (toracotomia com drenagem pleural fechada a esquerda). Paciente evoluiu estável, com melhora significativa da ventilação e sem febre 48 horas após procedimento cirúrgico. Com a melhora, obteve alta hospitalar. **Discussão:** O diagnóstico diferencial e a evolução das complicações pulmonares nos pacientes com anemia falciforme pode ser difícil e exigir acurácia semiológica associada a exames de imagem de alta definição. Estes pacientes possuem alto risco de desenvolver pneumonia comunitária e a temida Síndrome Torácica Aguda (STA). A STA é uma somatória de sinais e sintomas, dentre eles taquidispneia, sibilância, hipoxemia, dor torácica, febre, tosse, cuja fisiopatologia é expressada pelo aumento da Endotelina-1, e redução do Óxido Nítrico (NO). A hipóxia e os eritrócitos falcizados aumentam a resistência vascular pulmonar. A STA tem como causas: infecção, embolia de medula óssea necrótica, vaso-oclusão pulmonar e sequestro pulmonar. Pode evoluir para Síndrome da Angústia Respiratória do Adulto (SARA). A STA é a segunda causa mais frequente de hospitalização, com morbimortalidade altíssima. Portadores de anemia falciforme apresentam maior risco para desenvolver problemas pulmonares conexas ao vírus influenza. Podendo ser complicações primárias (que ocorre a partir do próprio vírus como a pneumonia) ou secundárias (relacionado a infecções bacterianas associadas, como a pneumonia pneumocócica). **Conclusão:** Observou-se uma significativa prevalência de prejuízos na função pulmonar em pacientes portadores de doença falciforme, sendo isso um agravante no risco de mortalidade precoce nessa população.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.071>

71

DOENÇA FALCIFORME: UM OLHAR SOBRE OS ASPECTOS SOCIOECONÔMICOS

D.O.W. Rodrigues^a, O.F.D. Santos^b, A.D.C. Gusmão^c, N.N.S. Magalhães^c, R.L. Medeiros^c, A.D. Malta^b, C.R. Costa^b, G.A.D. Júnior^b, L.H.C. Valeriano^b, R.M. Lopes^b

^a Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^c Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora (SUPREMA), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: As hemoglobinopatias constituem o distúrbio genético de maior frequência no mundo, sendo a Doença Falciforme (DF), com destaque para a Anemia Falciforme (AF), a de maior impacto clínico e social. A DF é considerada um problema de saúde mundial e estima-se que a cada ano nasçam cerca de 3500 crianças com a doença no Brasil. Minas Gerais por meio da Fundação Hemominas foi pioneira na implantação de uma política de atenção aos portadores de DF, após a inclusão da pesquisa de hemoglobinopatias em 1998

na triagem neonatal (TN). **Objetivos:** Verificar o perfil socioeconômico dos portadores de DF acompanhados na Fundação Hemominas Juiz de Fora (JFO). **Métodos:** Estudo transversal quantitativo, a população da pesquisa foi composta pelo número de nascidos vivos na macrorregião de abrangência da JFO com DF diagnosticados na TN no período de 1998 a 2018 com cadastro ativo. Estudo aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa n° 245. **Resultados:** A maioria das famílias relatou viver com renda menor que um salário mínimo por mês (37%). Em relação à fonte de renda foi identificado que o pai trabalha com carteira assinada em 44,9% e as mães em apenas 18,3%. Em 7,33% das famílias o pai está desempregado e as mães em 32,1%, fato que reforça a vulnerabilidade social das crianças portadoras de DF. Em 80% dos casos há algum tipo de recebimento de benefício social. Outro aspecto importante é a presença da DF em mais de um filho na mesma família, constatando 56% dos irmãos com a doença, sendo que deste, em 41% o diagnóstico é de AF. Quanto ao traço falciforme, 36,7% possuem ao menos mais de um filho com o traço. **Discussão e conclusão:** Devido à elevada morbimortalidade e as dificuldades econômicas encontradas na população com DF, são necessários programas comunitários de acompanhamento, assistência e orientação multidisciplinar para minimizar os impactos da patologia nas famílias, além da inclusão de políticas de aconselhamento genético aos casais portadores do traço falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.072>

72

ESTUDO DE VARIANTE GENÉTICA DO SOD2 NA NEFROPATIA FALCÊMICA

J.A. Leite^a, S.M.P. Cruz^{a,b}, A.C. Cabanas-Pedro^a, M.S. Figueiredo^a

^a Disciplina de Hematologia e Hemoterapia, Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^b Departamento de Medicina, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Objetivo: Avaliar relação entre polimorfismo no gene da Superóxido-Dismutase-2 (SOD2) e nefropatia falcêmica. **Material e métodos:** Foram utilizadas amostras de DNA extraídas de pacientes com doença falciforme (DF) (SS e S β ⁰) acompanhados no Ambulatório de Hematologia no Hospital Universitário da Universidade Federal do Maranhão (HU-UFMA). Projeto aprovado pelos Comitês de Ética em Pesquisa da UFMA e UNIFESP. Todas as amostras foram obtidas após concordância do paciente e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. A investigação do polimorfismo rs4880 no gene SOD2 foi realizada através de amplificação com discriminação alélica por reação em cadeia da polimerase PCR em tempo real (qPCR), segundo protocolo da Applied Biosystems®. **Resultados:** Devidos a critérios de seleção, de um grupo total de 168 pacientes foram incluídos na análise 63 (37%) pacientes. No grupo de estudo, 37 (58,7%) indivíduos eram do sexo feminino, 56 (88,8%) SS e 7 (11,2%) S β ⁰. Dados laboratoriais no grupo total de pacientes obtidos estão expressos em médias (\pm DP): idade 29,7 (\pm 3,4) anos; hemoglobina 8,7 (\pm

