

compreensão a respeito do ônus físico, mental e social da DF em pacientes e seus cuidadores no Brasil. É importante ressaltar que mais pacientes brasileiros relataram olhos/unhas/pele amarelados (ou seja, sinais de icterícia) como o sintoma que mais afeta suas vidas, e uma maior porcentagem de pacientes brasileiros está preocupada com sua capacidade de ter sucesso na escola ou no trabalho em comparação com todos os entrevistados. Da mesma forma, uma porcentagem maior de cuidadores brasileiros reconhece um impacto negativo em sua própria saúde, trabalho ou educação em comparação com todos os cuidadores entrevistados. As limitações da pesquisa incluem que ela não foi validada nem otimizada para uso em vários países. **Conclusão:** As experiências relatadas pelos pacientes e cuidadores nesta pesquisa destacam os desafios específicos ao Brasil e demonstram a necessidade de maior foco no melhor controle da doença e no apoio ao paciente e ao cuidador nesse cenário.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.052>

PREVALÊNCIA DAS QUEIXAS FONOAUDIOLÓGICAS DE PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME DA FUNDAÇÃO HOSPITALAR DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DO AMAZONAS - HEMOAM

LHDS Braz, LNM Passos, PN Toledo, LS Pinheiro

*Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia
do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil*

Objetivos: Este estudo tem como objetivo verificar a prevalência das queixas fonoaudiológicas dos pacientes com anemia falciforme no HEMOAM. Com os respectivos objetivos específicos: Aplicar questionário epidemiológico em pacientes diagnosticados com anemia falciforme no HEMOAM; Identificar comprometimento relacionado a fonoaudiologia em pacientes diagnosticados com a anemia falciforme de acordo com as variáveis levantadas em protocolo no HEMOAM; Estimar a prevalência das queixas fonoaudiológicas em pacientes diagnosticados com anemia falciforme no HEMOAM. **Material e método:** Estudo exploratório, observacional e transversal em que pacientes com Anemia Falciforme em tratamento no HEMOAM. Critérios de inclusão: Pacientes de ambos os sexos, com diagnóstico de AF e em tratamento no HEMOAM; Idade a partir de 6 anos; Critérios de exclusão: Pacientes com idade inferior a 6 anos; Síndromes ou submetidos a cirurgia de cabeça e/ou pescoço; com sonda nasointestinal e/ou traqueostomia; Fissura palatina e outras comorbidades; Outros genótipos de DF. **Resultados:** Através da realização do questionário recrutados de 70 pacientes obtivemos os seguintes resultados. Entre as complicações mais graves como o AVC encontramos que 9% tiveram apenas 1 episódio e 81% dos pacientes, nada relataram. A respeito das alterações fonoaudiológicas, como a fala 13% tiveram alteração e 87% não tiveram. Alteração vocal 6% tiveram, 5% não apresentou alteração e 89% não fizeram a avaliação devido ao não comparecimento as consultas. **Discussão:** Alterações fonoaudiológicas obtivemos 13% dos pacientes com alterações de fala entre 6 a 16 anos sendo que,

a idade observada não condiz estar dentro dos padrões de normalidade do desenvolvimento de fala e linguagem. De acordo com Boone et al. (1994), Bee et al. (1996) e Frankenburg et al. (1992) a criança a partir dos 12 meses começa a falar as primeiras palavras e com 5 anos forma frases completas e fala corretamente. Ao observarmos a rotina clínica destes pacientes, estas crianças apresentaram alteração no contexto dos fatores ambientais devido a vivência diária no hospital contribuindo para a diminuição do convívio social. Alteração de voz obtivemos 6% de pacientes que indicaram um escape aéreo à fonação e outros 5% de coaptação excessiva das pregas vocais (PPVV). Tendo os resultados compatíveis no cálculo da relação s/z considerando-se a normalidade entre 0,8 e 1,2. (CHRISTMANN et al., 2013). **Conclusão:** Este estudo teve como objetivo verificar a prevalência de queixas fonoaudiológicas em pacientes com AF. O acompanhamento fonoaudiológico é necessário para proporcionar um melhor tratamento multidisciplinar ao paciente, pois o presente trabalho apresenta queixas significativas. Embora a incidência de homozigotos tenha sido maior do que em outras regiões, as características de complicações clínicas dos pacientes com AF acompanhados no HEMOAM foram consistentes com as descritas no Brasil e em outras populações com AF em todo o mundo. Os resultados da relação s/z foram estatisticamente significativos a favor da faixa normal estabelecida. Assim como os resultados de fala, as crianças vivenciam fenômenos biológicos e ambientais, bem como fatores que interferem ou afetam a linguagem, na faixa etária em que o estudo encontrou alterações, observou que o fator principal foi no contexto da falta do convívio social devido a rotina diária desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.053>

SEQUESTRO HEPÁTICO EM DECORRÊNCIA DA ANEMIA FALCIFORME

TRAC Donato, DC Lucatti, JMA Angelo,
NLA Junior, MVF Bizzarro, EC Ferreira

*Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia (Grupo
GSH), São Paulo, SP, Brasil*

Introdução: Anemia falciforme é uma doença genética decorrente de uma mutação de padrão autossômico recessivo que resulta em alterações conformacionais da proteína, originando a hemoglobina S. Sendo esta variante passível de sofrer falcização, sobretudo quando exposta a condições como acidose e baixa oxigenação. Entre os órgãos intra-abdominais, o sistema hepatobiliar é um dos mais afetados durante as descompensações da doença, caracterizado por dor no quadrante superior direito, hepatomegalia e queda no hematócrito. O tratamento do sequestro hepático deve ser feito com transfusão de troca, pois a transfusão simples tem o risco de hipervolemia. **Objetivo:** Relatar a ocorrência de um caso de sequestro hepático, em decorrência das complicações da anemia falciforme. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, com 40 anos, portadora de anemia falciforme heterozigótica, deu entrada no hospital, afebril apresentando quadro de confusão mental, dispneia, icterícia, desidratação, náusea, dores nas articulações e baixa saturação de O₂.

Exames laboratoriais iniciais mostraram concentração de hemoglobina em 5,6 g/dL, bilirrubina direta de 3,74 mg/dL, indireta de 6,86 mg/dL e fração total de 10,60 mg/dL, atividade de amino transaminase Aspartato de 2382 UI/L e amino transferase de Alanina de 1328 UI/L. Medicada com ringer lactato, tramal nausedron e omeprazol. Até o terceiro dia a paciente apresentou quadro de náusea e dores articulares e abdominais, sendo realizada a manutenção de hidratação do paciente e transfusão de troca, a qual promoveu elevação nos níveis de HB para 11,6 g/dL e aumento da saturação. Embora ainda com elevação nos níveis das transaminases, após o quarto dia não houve relato de algias, apresentando apenas o quadro de hiporexia até evoluir para alta no quinto dia. **Discussão:** Os exames laboratoriais, demonstraram a ocorrência de baixo nível de hemoglobina, hiperbilirrubinemia, e elevação nos níveis séricos das transaminases. O termo sequestro hepático, se refere à retenção de quantidade significativa de eritrócitos no órgão. Dentre os mecanismos fisiopatológicos que levam a este quadro, um dos mais amplamente descritos, se faz por meio da vaso oclusão, provocada pelo acúmulo dos eritrócitos falciformes, que leva ao impedimento do fluxo sinusoidal e a retenção dessas células, resultando na compressão da árvore biliar, icterícia e ao agravamento da hipoxia tecidual com consequente aumento das transaminases. A baixa concentração de hemoglobina associada com e presença de eritroblastos, vista na paciente, corrobora com o processo de hemólise amplamente descrito em pacientes com esse diagnóstico. Embora esta diminuição seja comum, ainda não há consenso científico se todas as hemácias sequestradas são destruídas e/ou se retornam à circulação, o que poderia acarretar a hiperviscosidade aguda, devendo assim ser recomendada a transfusão cautelosa de pequenos volumes de hemácias e/ou transfusão de troca. **Conclusão:** A evolução da paciente foi favorável após o correto diagnóstico e a realização de sangrias e transfusões de concentrados de hemácias ao longo da internação como previsto em literatura. Vale ressaltar que o correto diagnóstico e tratamento imediato são essenciais para melhorar a sobrevida do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.054>

CLINICAL AND GENETIC FACTORS ASSOCIATED WITH OSTEONECROSIS IN BRAZILIAN SICKLE CELL DISEASE PATIENTS: CASE-CONTROL STUDY

CLM Braga^a, MC Ozahata^b, BA Oliveira^b, D Teles^c, T Salomon^a, C Miranda^d, SG Mateos^e, S Kelly^f, CL Dinardo^g, ICG Moura^a

^a Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG), Belo Horizonte, MG, Brazil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^c Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brazil

^d Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Belo Horizonte, MG, Brazil

^e Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^f Vitalant Research Institute, San Francisco, United States

^g Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brazil

Purpose: Sickle cell disease (SCD) includes a group of hereditary disorders characterized by mutations on the gene that codes hemoglobin (Hb). Patients with SCD are vulnerable to vascular occlusion within bone tissue, which may result in complications such as medullary infarction in the diaphysis and osteonecrosis (ON), which affects the epiphysis. Both processes may result in substantial morbidity and pain for the patients. This study aims to identify factors associated with the development of ON in patients with SCD. **Methods:** A nested case-control study of patients with SCD from six Brazilian blood centers, participating in the Recipient Epidemiology and Donor Evaluation Study-III (REDS-III) Brazil SCD Cohort was performed. A history of ON was abstracted from participants medical record using standardized definitions to define cases. Cases were matched to controls without ON in a 1:3 ratio matched by age, genotype and blood center using propensity score. A genome-wide association study (GWAS) was conducted to identify single nucleotide polymorphisms (SNPs) associated with ON. **Results:** There were 307 ON cases in the 2793 cohort participants (prevalence 11%) who were compared to 921 controls without ON. The most common locations of ON were the proximal femur (91.2%) and proximal humerus (7.7%). Variables independently associated with ON in a multivariable model included patients with more severe sickle cell disease (SS, S β 0, severe S β + or SD genotypes, OR 1.81, 95% CI 1.11; 2.95 compared to less severe genotypes SC/SB+), higher values of hemoglobin (OR 1.25, 1.12; 1.39), hospitalization by pain crisis (OR 1.44, 1.06; 1.94), chronic transfusion treatment (OR 1.53, 1.10; 2.11), acute chest syndrome (OR 1.46, 1.06; 2.00), sepsis/bacteremia (OR 1.67, 1.03; 2.70) and osteomyelitis (OR 1.72, 1.05; 2.80). Increased indirect bilirubin and stroke were associated with a lower chance of developing ON (OR 0.81, 0.71; 0.93 for indirect bilirubin and OR 0.42, 0.24; 0.72 for stroke). The GWAS suggested an association of ON with the gene doublesex and mab-3 related transcription factor 2 (DMRT2) ($p < 5 \times 10^{-8}$). **Discussion:** SCD is the most common monogenic disorder in Brazil and is associated with multisystem complications. Orthopedic complications represent 31.0% of these manifestations, with ON being the most common non-infectious joint complication. Knowing the risk factors that precede ON may help to diagnose and treat it early in order to improve the quality of life of patients. The few studies carried out in the Brazilian population on the occurrence of ON in SCD patients had small sample sizes. **Conclusion:** A higher chance of having ON was associated with patients with higher hemoglobin levels, more hospitalizations for pain crises and acute chest syndrome. Also the relationship of treatment with chronic transfusion, sepsis/bacteremia and osteomyelitis were associated with ON, which may indicate that the occurrence of this complication may be multifactorial or related to the severity of SCD. SNPs near DMRT2, a gene previously associated with skeletal