

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

disorders, rib malformation in a newborn and transition of endochondral bone formation, showed an altered risk for ON.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.055>

AValiação DOS NÍVEIS DE METAHEMOGLOBINA EM PESCADORES EXPOSTOS AO DERRAMAMENTO DE ÓLEO NO LITORAL DE PERNAMBUCO

KN Sena^a, MLS Souza^a, GS Arcanjo^b,
MCPS Pacheco^c, DBS Silva^a, JP Sena^c,
BGS Macedo^a, R Brandão^c, ARL Araújo^{a,b},
BLD Hatzlhofer^c

^a Centro de Biociências (CB), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Departamento de Ciências Farmacêuticas, Centro de Ciências da Saúde (CCS), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Objetivo: O derramamento de óleo bruto nas praias nordestinas ocorrido em 2019 pode ser considerado um dos maiores acidentes ambientais do país, em todos os tempos. No Estado de Pernambuco, os pescadores foram os mais afetados, com prejuízo na economia e na saúde pela exposição ao óleo bruto nas ações de limpeza das marés que muitos se voluntariaram. A metahemoglobina (MetHb), forma oxidada da hemoglobina, apresenta níveis aumentados quando o indivíduo é exposto a agentes tóxicos oxidantes, como cigarro, pesticidas e outras substâncias químicas; ou na deficiência genética de glicose-6-fosfato desidrogenase G6PD. Nesse estado, o oxigênio não é liberado com facilidade para as células e os indivíduos com níveis elevados de MetHb podem apresentar hipóxia tecidual. O estudo teve como objetivo avaliar os níveis de MetHb e a prevalência da deficiência de G6PD em indivíduos que foram expostos de forma direta ou indireta ao derramamento de óleo bruto. **Material e métodos:** O estudo foi realizado no período de 2020 a 2021 e foi composto por 103 pescadores das praias de Tamandaré e Barra de Sirinhaém, de ambos os sexos, maiores de 18 anos de idade. A avaliação da prevalência da deficiência de G6PD foi feita pelo método de Brewer e confirmada com a pesquisa da mutação Africana G202A—. Os níveis de MetHb foram obtidos através do método de dosagem da metahemoglobina de Evelyn e Malloy. As associações foram feitas a partir do teste de χ^2 , com dados laboratoriais e do questionário aplicado. **Resultados:** Das 103 amostras analisadas, 14 (13,6%) foram positivas para a deficiência de G6PD, sendo 12 mulheres (18,2%) e 2 homens (5,4%). A dosagem de MetHb mostrou que 52 indivíduos (50,48%), da população estudada, possuíam níveis acima do normal ($2,15\% \pm 0,4$). Não houve associação entre o nível de MetHb com a deficiência de G6PD ($p = 0,142$), tabagismo ($p = 0,486$) ou contato indireto com o óleo bruto ($p = 0,333$). Entretanto, observamos associação entre os níveis de MetHb e o contato direto com o óleo bruto ($p = 0,025$). **Discussão:** Os resultados da deficiência de G6PD mostraram uma prevalência acima da encontrada no Brasil

(3-10%). Este aumento pode ser explicado pela maior prevalência de pardos e negros na região. Entretanto, os níveis elevados de MetHb observados, não foram associados a deficiência de G6PD e sim ao contato direto que os pescadores tiveram com o petróleo derramado nas praias. Sabe-se que o petróleo bruto é composto por diversos componentes, como os Hidrocarbonetos Policíclicos Aromáticos (HPAs), incluindo o Benzeno. Os HPAs são tóxicos para o homem, intensamente poluentes, de difícil degradação na natureza e podem ficar acumulados no solo. **Conclusão:** Esse é o primeiro estudo que avaliou o efeito nos pescadores do contato com o óleo bruto derramado no litoral pernambucano. A associação encontrada sugere um impacto da exposição nos níveis de MetHb. Esse dado é de grande importância, porém não afirma a relação de causa e efeito. E mais estudos são necessários para desvendar o real impacto da exposição ao óleo bruto com o aumento de MetHb, e outros possíveis efeitos danosos ao organismo nas pessoas que foram mais expostas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.056>

HEMOGLOBINOPATIAS EM PESCADORES RESIDENTES NO LITORAL DO ESTADO DE PERNAMBUCO

MLS Souza^a, KN Sena^a, SPL Alves^b, AP Silva^c,
GS Arcanjo^c, JPB Melo^a, PGF Andrade^a,
CA Brandão^a, ARL Araújo^{a,c}, BLD Hatzlhofer^b

^a Centro de Biociências (CB), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Departamento de Ciências Farmacêuticas, Centro de Ciências da Saúde (CCS), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Objetivo: As hemoglobinopatias são distúrbios hereditários que influenciam genes responsáveis pela síntese de globinas e podem estar presentes em aproximadamente 7% da população mundial. Este trabalho teve como objetivo avaliar o perfil socioeconômico, determinar a prevalência de anemias e hemoglobinopatias nos habitantes das colônias de pescadores de Tamandaré e Sirinhaém, Pernambuco. **Material e métodos:** O perfil socioeconômico dos participantes foi avaliado através de questionário aplicado. A presença de anemias foi determinada através do hemograma e as anemias encontradas foram classificadas de acordo com a morfologia eritrocitária. A identificação das hemoglobinas foi realizada por eletroforese de hemoglobinas em acetato de celulose em pH 8,0 a 9,0, teste de solubilidade e HPLC. e equiparar os resultados dos perfis eletroforéticos com os obtidos por Cromatografia líquida de alta performance (HPLC). **Resultados:** Foram analisados 103 indivíduos, com idade entre 18 e 75 anos, sendo 62% mulheres, com maior prevalência de indivíduos pardos (53%). A população é composta em sua maioria por pescadores e marisqueiras (77%), dos quais 67% recebem menos que um salário-mínimo, com baixo nível de escolaridade (66%). Foram detectadas anemias em 14% da população