

POLIMORFISMOS ENVOLVENDO OS GENES NOS3, ET-1 E THBS1 EM PACIENTES PORTADORES DA DOENÇA FALCIFORME

MMP Luciano^a, CCMX Albuquerque^b,
MOO Nascimento^a, ACS Castro^c, EJS Freitas^c,
IPC Tavares^c, JN Vitoriano^b,
SRL Albuquerque^b, NA Fraij^b, JPM Neto^{a,b,c}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivos: Investigar associações entre os polimorfismos nos genes óxido nítrico sintase 3 (NOS3), Endotelina 1 (ET-1) e Trombospondina 1 (THBS1) nas complicações clínicas de pacientes portadores de doença falciforme (DF) atendidos na Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Amazonas. **Materiais e métodos:** Os dados clínicos e demográficos foram obtidos por meio do prontuário médico. O DNA genômico foi extraído utilizando-se o Kit Brazol[®]. As análises dos polimorfismos (SNP) foram realizadas utilizando-se sondas TaqMan[®] pela técnica qPCR e analisada através da plataforma QuantStudioTM6 (Applied Biosystems). As análises estatísticas foram realizadas no software Graphpad Prism5, considerados significativos aqueles com $p < 0,05$. **Resultados:** Um total de 275 pacientes foi incluído neste estudo, divididos em SS (230/ 83,6%), SC (23/ 8,3%) e Sβ+ (22/ 8,1%), sendo 118 do gênero masculino e 157 do feminino. O tratamento com hidroxíureia (HU) foi elevado em SS e Sβ+ (73,0%) e menor em SC (33,0%), sendo mais frequente nos genótipos NOS3 rs2070744 (RR: 1,83), ET1 rs5370 (RR: 2,67) e ET1 rs1800541 (RR: 1,43). Elevado risco de internação foi encontrado para os genótipos NOS3 rs2070744_CC/CT (RR: 1,94) e THBS1 rs1478604_AG/GG (RR: 1,59) enquanto NOS3 rs1799983_GT/TT (RR: 0,53) apresentou risco reduzido para internações. Interessantemente, os alelos NOS3 rs1799983_GT/TT apresentaram elevado risco para AVC (RR: 4,21), porém, proteção contra distúrbios ósseos, colelitíase e menor risco de hospitalização. **Discussão:** Atualmente, diversos trabalhos têm demonstrado envolvimento do endotélio vascular e mediadores inflamatórios na diversidade clínica da Doença Falciforme. Nossos dados mostram que há diferença estatisticamente significativa nas frequências alélicas genotípicas NOS3, ET1 e THBS1 entre manifestações clínicas envolvidas na DF. Importante ressaltar que não houve diferença na prevalência dos SNP entre os grupos SS, Sβ+ e SC, implicando talvez que estas observações poderiam ser aplicadas em ambas as doenças. Há poucos estudos relacionados à frequência e correlação clínica desses polimorfismos no Amazonas, sendo de importância obter maior conhecimento sobre a doença, além da necessidade de tentar reduzir a morbidade e mortalidade desses pacientes. **Conclusão:** Sabemos que os

efeitos hereditários podem ser modulados pelo ambiente, região que se está inserido e até mesmo alimentação, o que influencia diretamente na forma como esse paciente irá ser acompanhado e tratado. Com isso, destaca-se a importância na determinação dos polimorfismos estudados, o que permitirá delinear a clínica adequada para cada paciente e acompanhar sua evolução a fim de aumentar a qualidade de vida do mesmo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.076>

PERFIL DEMOGRÁFICO E SOCIOECONÔMICO DE PACIENTES PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME ATENDIDOS NO HEMOCENTRO DO ESTADO DO AMAZONAS

MOO Nascimento^a, CCMX Albuquerque^b,
MMP Luciano^b, JNV Silva^b, IPC Tavares^c,
ACS Castro^c, EJS Freitas^c, SRL Albuquerque^b,
NA Fraij^b, JPM Neto^{a,b,c}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivo: Descrever as características demográficas das pacientes com Anemia Falciforme (AF) atendidos na Fundação de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM). **Materiais e métodos:** Este trabalho seguiu o modelo corte transversal e contou com um total de 230 pacientes de ambos os sexos. O diagnóstico da hemoglobina SS foi confirmado pela técnica de Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) e por técnica molecular. Os Dados demográficos foram obtidos mediante acesso ao prontuário dos pacientes. A análise estatística descritiva foi realizada via software SPSS versão 19. **Resultados:** A maioria dos pacientes foi do gênero feminino (56,9%), com a raça parda sendo a mais prevalente (78%), seguido da branca (15%) e negra (7%). Com relação ao estado civil, 78% responderam serem solteiros, enquanto 21,4% casados e 7% viúvos. A maioria dos pacientes (66,3%) residia na Capital Manaus, seguidos das cidades de Manacapuru (6,9%), Coari (4,7%) e Tefé (2,2%), com o restante dos pacientes não somando mais de 1% em outros municípios do Amazonas. Quanto ao grau de escolaridade, encontramos que a maioria dos pacientes apresentavam ensino fundamental incompleto (20,3%) e ensino médio incompleto (20,3%), seguido de ensino médio completo (14,3%), ensino superior completo (5,1%) e analfabeto (0,4%). **Discussão:** A maior prevalência do gênero feminino e maior taxa de mortalidade no gênero masculino na região amazônica corroboram com alguns estudos realizados na população brasileira. Ressalta-se ainda que nossos resultados podem

também ser explicados, devido os homens procurar o serviço de saúde menos vezes que as mulheres e ou quando procuram, já estão com uma clínica mais grave, contribuindo para sua morte mais prematura. Além disso, os pacientes apresentam uma situação socioeconômica baixa que em muitos casos, foi a de gravidade clínica de sua doença, e, portanto, merecem atenção especial do ponto de vista médico e aspectos psicológicos e sociais. **Conclusão:** Consideramos que a caracterização da população atendida, realizada pelo HEMOAM, principalmente dos pacientes provenientes do interior, pode ajudar a esclarecer e formular novas estratégias de abordagem, identificação e diagnóstico para essas comunidades, a fim de, aumentar a presença do estado para evitar a subnotificação e melhorar o diagnóstico no interior do estado. Acreditamos também mais pesquisas são necessárias para entender o uso mais adequado e impactante dos recursos para aumentar a proporção de famílias e adultos que estão cientes de seu status de traço falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.077>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIA APLÁSTICA, HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA, NOTURNA, ANEMIAS CONGÊNITAS, ANEMIA DE FANCONI

OSTEOPETROSE RECESSIVA COM EVOLUÇÃO INCOMUM: RELATO DE CASO

GHNR Vieira ^a, MMR Haikel ^b, P Vicari ^b,
A Angel ^a, JAP Braga ^a, MS Figueiredo ^a

^a Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: : Relatar o caso de paciente acompanhada ambulatorialmente com diagnóstico de osteopetrose associada a diversas complicações. **Relato de caso:** Paciente feminina, 22 anos, encaminhada da pediatria para seguimento hematológico ambulatorial com quadro clínico e radiológico compatível com osteopetrose desde o primeiro ano de vida. Ao diagnóstico apresentava anemia, plaquetopenia, hepatoesplenomegalia, radiografias com osteoesclerose generalizada e tomografia com acentuado espessamento da calota craniana e esfenóide. Evoluiu com amaurose bilateral e, desde 2008, osteomielite crônica em ramo de mandíbula direita, com diversos internamentos desde então por formação de abscessos e fístulas. Possui também história de fraturas patológicas em fêmur, fíbula e tíbia. Inicialmente houve necessidade de transfusão de hemácias devido a anemia sintomática, sendo a última em 2018. Em uso de antibióticos e de corticoide desde a infância, porém como apresentava hemograma normal na chegada ao ambulatório de adultos, foi optado pela retirada desta medicação. Atualmente, segue em acompanhamento regular com equipe multidisciplinar composta por hematologista, endocrinologista, infectologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, fisioterapeuta, dentista e equipe de dor crônica. **Discussão:** A osteopetrose envolve um grupo de distúrbios clínicos e radiográficos com variadas formas de

apresentação e evolução. Doença rara, com incidência 1: 250.000. Sua herança pode ser dominante e recessiva, de pior prognóstico. As formas dominantes de melhor prognóstico podem ser assintomáticas em até 50% dos pacientes e o diagnóstico é feito por estudo radiológico após fratura patológica ou dor óssea, sendo também relatada osteomielite de mandíbula. Já os pacientes com a forma recessiva apresentam: aumento craniano, linfadenopatia, hepatoesplenomegalia, distúrbios hematológicos (leucoeritroblastose, anemia, trombocitopenia) e deficiência intelectual. A osteopetrose recessiva, também chamada de maligna, pode resultar em óbito nos primeiros meses ou anos de vida por compressão medular, infecções graves ou fratura de ossos longos. Complicações cerebrovasculares por oclusões na base do crânio, paralisia ou parestesias por estreitamento dos forames causando neuropatia craniana acontecem em até 15% dos pacientes. Apesar do nervo óptico ser o mais acometido, a disfunção do nervo facial pode ser o primeiro sinal de osteopetrose. Quanto ao quadro radiológico, ocorre aumento generalizado da densidade óssea, associado a diminuição ou ausência de canal medular, espessamento da base e da calota craniana. Há também relatos de alterações em ossos longos e estreitamento do canal auditivo interno e externo. Ausência das cavidades de Howship, que indicam inatividade dos osteoclastos, pode ser visualizada na biópsia óssea. Ainda não se conhece nenhum tratamento medicamentoso capaz de conter a progressão, restando o tratamento dos problemas secundários. Nestes casos, o transplante alogênico de células progenitoras hematopoéticas tem mostrado benefícios quando realizado na infância. **Conclusão:** O caso descreve uma desordem óssea rara, de apresentação heterogênea, que raramente chega até o ambulatório do hematologista do adulto e que, portanto, pode ser um desafio para ele.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.078>

ISQUEMIA INTESITINAL AGUDA POR CRISES VASO-OCCLUSIVAS CRÔNICAS EM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME: RELATO DE CASO

ACP Silva ^a, G Augusto ^a, CM Freitas ^a, P Vicari ^a,
JFM Farah ^b, JPVSC Simões ^b, DMV Lima ^b,
VLP Figueiredo ^a

^a Serviço de Hematologia, Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

^b Serviço de Cirurgia Geral, Hospital do Servidor Público do Estado de São Paulo (HSPE), Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Apresentar caso clínico de abdome agudo isquêmico devido à vaso-oclusão crônica em paciente com anemia falciforme (AF), complicação incomum nestes pacientes e pouco descrita em literatura médica. **Material e métodos:** Trabalho descritivo e retrospectivo de caso clínico, realizado através da coleta de dados em prontuário eletrônico do HSPE e revisão de literatura. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino de 67 anos com histórico de AF admitida no