

**AValiação DO PERFIL DE HbA₂ NOS
PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME
SUBMETIDOS A PESQUISA
HEMOGLOBINOPATIAS NO LABORATÓRIO
ESCOLA DE ANÁLISES CLÍNICAS DA
FACULDADE DE FARMÁCIA (LACFAR)**

GS Ferreira, EA Santos, LS Wermelinger

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Os distúrbios da hemoglobina (Hb) são as alterações monogênicas de caráter hereditário mais frequentemente no mundo. Originárias de regiões continentais específicas, hoje podem ser encontradas em diferentes países ao redor do planeta e em altos números. No Brasil, diversos casos de hemoglobinas variantes e talassemias já foram relatados, revelando a relevância dessas patologias no país. No estado do Rio de Janeiro, programas de triagem neonatal revelam números consideráveis de recém-nascidos portadores de alterações genéticas correspondentes a hemoglobinopatias, em especial pacientes com a Doença Falciforme (DF). Conhecer a frequência e as características laboratoriais específicas nessa população é fundamental para elaboração de ações de saúde pública que visem o correto diagnóstico e forneçam acompanhamento e tratamento adequado aos pacientes. As hemoglobinopatias tendem a ter perfis laboratoriais distintos e a correta interpretação auxilia no diagnóstico ou exclusão de outras patologias. Vale ressaltar que atualmente o diagnóstico de beta-talassemia ocorre de acordo com a expressão aumentada de Hb A₂ (Valor de referência: < 3,5%), porém em pacientes com DF podemos ter aumento desta Hb por conta da presença da HbS, mascarando assim o diagnóstico da beta-talassemia. O objetivo do trabalho é identificar a frequência na população portadora de HbS quanto ao padrão laboratorial da HbA₂, buscando identificar possíveis candidatos a beta-talassemia dentro do banco de dados do Laboratório Escola de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia (LACFar). O LACFar possui um estudo de hemoglobinas variantes, há mais de dez anos, que deu origem a um banco de dados que reúne os resultados laboratoriais dos pacientes. O estudo de hemoglobinopatias foi aprovado pelo CEP HUCFF sob número 5.737.364. Para este trabalho, foi avaliado o período de novembro de 2009 a outubro de 2022. Os pacientes incluídos no estudo, apresentaram a análise completa para hemoglobinopatias, a qual compreende: análise do hemograma (Pentra ES60 HORIBA®), metabolismo de ferro (ex: ferritina e Índice de saturação de transferrina) e avaliação da hemólise (ex: lactato desidrogenase e bilirrubinas) e finalmente o diagnóstico de hemoglobinopatias, tais como: Cromatografia Líquida de Alta Eficiência de hemoglobinas (CLAE-Variant I BIORAD®) e reação em Cadeia da Polimerase (PCR - polymerase chain reaction) para alfa-talassemias, do tipo multiplex. Foram analisados 791 pacientes, dos quais 100 (12,64%) apresentaram algum tipo de Hb variante e dentre eles 66 pacientes possuíam a Hb S, a qual está presente na DF. Iniciamos a análise com o intuito de verificar se ao grau de anemia, a deficiência de ferro ou a presença de alfa-talassemia influenciariam a presença da HbA₂, porém nenhuma diferença estatística foi observada. Ao comparar a frequência dos

pacientes com Hb S em relação ao percentual de HbA₂ foi possível identificar que a maior parte da população estava com HbA₂ acima de 3,5%, sendo assim um impedimento para o diagnóstico desses pacientes, indicando a necessidade de uma avaliação genética para a identificação de beta-talassemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.094>

**LEVANTAMENTO DOS ÓBITOS DE ANEMIA
APLÁSTICA NA INFÂNCIA NO HEMORIO:
ESTUDO RETROSPECTIVO**

AMM Queiroz, I Rubin

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia aplástica na infância pode ter uma excelente evolução dependendo da terapêutica escolhida. O transplante alogênico é a primeira opção, mas, na ausência de doadores pode ser tentado o transplante de células tronco de cordão umbilical. A identificação de clones de HPN (hemoglobinúria paroxística noturna) pode ser o diagnóstico etiológico da aplasia medular; 40-53% de pacientes pediátricos portadores de anemia aplástica possuem clones menores de HPN. Isto pode trazer uma melhor resposta à terapia de imunossupressão, segundo Yoshida et al. A determinação da prevalência do estado de HPN tem um impacto no diagnóstico da anemia aplástica e na resposta da terapia imunossupressiva na infância. De acordo com Tutelman et al., o significado do tamanho do telômero dos leucócitos na anemia aplástica na infância ainda é desconhecido. Não existe uma relação clara entre células identificadas de HPN e o estado de resposta à terapia imunossupressora nas crianças, segundo Yoshida et al. Portanto, neste estudo faremos um levantamento dos óbitos ou da evolução das crianças com diagnóstico de anemia aplástica. **Objetivo primário:** Levantamento dos óbitos por anemia aplástica na infância no Hemorio no período de janeiro a junho de 2019. **Metodologia:** Levantamento de todos os prontuários na documentação médica com diagnóstico de anemia aplástica até o ano de 2019, na faixa etária de 1 a 18 anos. Os prontuários foram avaliados individualmente, verificando se houve em algum momento realização da citometria de fluxo para HPN e se obtiveram óbito. **Resultados:** Foram avaliados 33 prontuários no ano de 2019 (janeiro a junho de 2019) com diagnóstico de anemia aplástica na faixa etária de 1 a 18 anos: 7 pacientes realizaram transplante alogênico de medula; 6 pacientes foram ao óbito; e 1 paciente abandonou o tratamento, 6 receberam alta após tratamento com imunoterapia supressiva, atualmente existem 13 pacientes com anemia aplástica em acompanhamento no Hemorio. **Discussão:** M Fouladi et al., da Divisão de Oncologia e Hematologia do Hospital da Criança no Departamento de Pediatria da Universidade de Toronto, avaliou 46 pacientes com menos de 18 anos, no período de janeiro de 1987 a abril de 1997: 20 pacientes receberam terapia imunossupressora (ciclosporina, globulina anti tímócito); 11 conseguiram uma remissão total; 6 pacientes morreram por infecção ou complicações

hemorrágicas; 36 pacientes foram transplantados, sendo que 24 atingiram a remissão completa, demonstrando que o transplante é a primeira linha de tratamento da AA severa nesta faixa etária. MJ Hossain et al. avaliaram, de 2004 a 2014, 1.140 crianças com diagnóstico de AA, apontando que alguns dados clínicos estão associados à alta mortalidade na AA, como pancitopenia grave e contagem de plaquetas menor que 50.000. Apesar de Kojima S. et al. descreverem uma alta incidência de GVHD em 29% dos pacientes que sobreviveram 2 anos após o transplante, o mais difícil no tratamento de anemia aplástica foi o grupo de pacientes que não respondeu à imunossupressão, com evolução de sangramentos e sepse, sendo o transplante a terapia salvadora. Em outro estudo, Holmqvist et al. demonstraram uma taxa de mortalidade alta nas crianças que foram submetidas ao transplante e que permaneceu elevada até 15 anos após o transplante, associada ao alto risco de desenvolver GVHD. **Conclusão:** A taxa de óbito na anemia aplástica na infância, no Hemorio, no período analisado, foi de 18,7%, um pouco superior que a do Hospital da Criança da Universidade de Toronto que foi de 13%.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.095>

FUNÇÃO SEXUAL EM PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME DO SEXO MASCULINO - ESTUDO TRANSVERSAL

GG Cunha, JH Souza, VM Souza, TM Rocha, CIL Lemos, YV Pinheiro, P Vicari, MB Vasco, A Nardozza-Junior, MS Figueiredo

Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é um termo que abrange um grupo de anemias hemolíticas hereditárias que se caracterizam pela alteração estrutural na cadeia da beta hemoglobina. É uma enfermidade genética com grande prevalência no Brasil e que gera impacto considerável na morbidade e mortalidade da população afetada. O fenômeno de vaso-oclusão que ocorre principalmente em pequenos vasos, representa a principal causa dos sinais e sintomas dos pacientes com doença falciforme. Uma das consequências desse fenômeno é o priapismo, condição que envolve a ereção prolongada não relacionada ao interesse sexual. Quando se estende além de vinte e quatro horas ou quando ocorre recorrentemente, este evento está associado a necrose tecidual e subsequente fibrose, deixando como seqüela graus variados de disfunção erétil. Esta é uma complicação comum na anemia falciforme e que traz prejuízo à atividade sexual, comprometendo a qualidade de vida. Uma importante ferramenta para avaliar esse acometimento consiste no Índice Internacional de Função Erétil (IIEF), o qual analisa aspectos relacionados à ereção, penetração, orgasmo e confiança do paciente relativa à relação sexual. **Objetivo:** Avaliar a função sexual masculina dos pacientes com diagnóstico de Doença falciforme. **Métodos:** Trata-se de um estudo observacional e transversal com pacientes do sexo masculino, diagnóstico de Doença Falciforme e em acompanhamento no ambulatório

do serviço de hematologia da Escola Paulista de Medicina/UNIFESP. Os participantes foram selecionados aleatoriamente, no período de novembro de 2022 a janeiro de 2023. Foi aplicado o questionário específico e validado para avaliação da função sexual, o IIEF. A partir do IIEF foram abordados 5 domínios da função sexual do homem, a função erétil, a função orgásmica, o desejo sexual, a satisfação individual e a satisfação geral. **Resultados:** Participaram do estudo 10 homens com vida sexual ativa, com mediana de: idade - 25 anos, Hb/Ht - 9 g/dL e 25,6%, HbS - 48,5% DHL - 507,5. Destes, 57% estavam em regime transfusional crônico, 28,5% em uso de Hidroxiureia em monoterapia, e 14,5% em terapia combinada. Ademais, 90% possuíam alguma complicação crônica relacionada a DF, sendo a mais comum Úlcera de membro inferior (50%) seguido de Priapismo (30%). Após aplicação de questionário, 90% não apresentavam disfunção erétil (mediana: 28 pts), com 1 paciente apresentando disfunção erétil moderada (13 pts). Acerca dos demais domínios avaliados, foi encontrado uma mediana de 8 para função orgásmica (0-10), de 7 para desejo sexual (2-10), de 13 para satisfação individual (0-15) e de 8 para satisfação geral (2-10). **Discussão:** No presente estudo verificamos um percentual de disfunção erétil inferior ao das demais evidências (10% vs 30-40%), com possível impacto do tamanho e prevalência de priapismo na casuística avaliada. Entretanto, também identificamos uma manutenção da funcionalidade sexual nos 5 domínios em um percentual significativo de pacientes, a despeito de valores elevados de HbS (maior - 81,9%), presença de complicações ou níveis hematemétricos, o que reforça a possibilidade de promoção de uma vida sexual funcional para esse perfil de pacientes. **Conclusão:** Pelo presente estudo pode-se concluir que, a despeito da Doença Falciforme, um percentual importante de pacientes aparenta manter uma vida sexual funcional.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.096>

HEMATOLOGIC RECOVERY INDUCED BY ELTROMBOPAG IN PATIENT WITH APLASTIC ANEMIA AFTER TEMOZOLOMIDE

ACP Silva, JOR Cassiano, NN Kloster, CM Freitas, MM Garcia, RDA Conserva, CEF Gonçalves, VLP Figueiredo

Serviço de Hematologia, Hospital do Servidor Público do Estado de São Paulo (HSPE), Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, Brazil

Objective: Presenting a rare clinical case of a patient with Aplastic Anemia (AA) developed after treatment with Temozolomide who achieved complete hematologic recovery induced by eltrombopag. **Methods:** Retrospective descriptive study of a clinical case carried out through data collection from HSPE medical records. **Results:** A 32-year-old woman who underwent surgical resection of a low-grade glioma associated with radiotherapy (56 Gy) and chemotherapy with temozolomide (15 mg/day for 30 days) presents with pancytopenia 15 days after the end of chemotherapy. As a