

hematoscopia de pacientes de um ambulatório de hematologia com as diferentes causas de AH apresentadas. **Material e métodos:** Estudo transversal, realizado de 2018 a 2022, com dados dos prontuários de pacientes adultos com diagnóstico de AH de um ambulatório de hematologia em um hospital universitário. Foi utilizado o programa Microsoft Excel para tabulação dos dados. **Resultados:** Foram incluídos 24 pacientes. Nos falcêmicos ($n = 7$), foram encontrados drepanócitos (57,1%), células em alvo (100%) e eliptócitos (42,86%). Nos talassêmicos ($n = 4$), codócitos (100%), dacriócitos e eliptócitos (75%), bite cells, esferócitos e acantócitos (50%). Nos pacientes com AH autoimunes (AHAI) por anticorpos quentes ($n = 4$), 75% exibiram esferócitos e 25% dacriócitos. O único caso de AHAI por anticorpos frios apresentou hemácias aglutinadas. Os casos de AH com teste de antiglobulina direto (TAD) negativo e sem outras etiologias ($n = 3$) apresentaram células em alvo e acantócitos (66,7%), eliptócitos e esferócitos (33,3%). Os casos de AH intravasculares ($n = 2$), 100% apresentaram esquizócitos. Os 2 pacientes com hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) exibiram esferócitos, células em alvo e dacriócitos, e um deles microesferócitos e eliptócitos. O único caso de esferocitose hereditária (EH) mostrou numerosos esferócitos. **Discussão:** As doenças falciformes (DF) são as AH mais comuns do Brasil. A hematoscopia da DF segundo a literatura mostra drepanócitos e eritrócitos em alvo. As células em alvo foram encontradas em todos os pacientes deste estudo e drepanócitos na maioria, corroborando com a literatura. Nas α -talassemias, é descrito células em alvo, e nas β -talassemias codócitos, dacriócitos, e eliptócitos, presentes nos pacientes do estudo, em concordância com a literatura. Os achados na AHAI com anticorpos quentes e com anticorpos frios corroboram com a literatura. As AH TAD negativo estão em investigação etiológica. As alterações descritas podem ser encontradas em várias AH, porém acantócitos não são esperados, discordando da literatura. Uma hipótese é a associação com outras doenças. Na EH, são descritos esferócitos, em concordância com a literatura. Nas AH intravasculares, todos apresentaram esquizócitos, como esperado. Nos pacientes com HPN, foram observados esferócitos, microesferócitos, dacriócitos, codócitos e eliptócitos, que não estão habitualmente presentes na HPN. Também não foram vistos macrócitos policromáticos, diferindo da literatura. O estudo apresenta limitações relacionadas à técnica de fixação e coloração das lâminas, não permitindo a pesquisa de alguns corpúsculos e à pequena amostra. **Conclusão:** A DF teve a maior prevalência. Os achados hematoscópicos condizem em sua maioria com as etiologias de AH apresentadas, exceto pacientes com HPN. Sugerem-se estudos com amostras maiores, pois conhecer as principais alterações hematoscópicas das diferentes etiologias de AH é fundamental para um diagnóstico etiológico precoce para melhor tratamento e prognóstico dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.198>

ANÁLISE MOLECULAR DE 32 CASOS DE DOENÇA DA HbH IDENTIFICADOS NO LABORATÓRIO DE HEMOGLOBINOPATIAS DO HC/UNICAMP (2002-2023)

GA Pedrosa^a, BB Oliveira^a, APM Geraldo^b, EMK Bezerra^a, DM Albuquerque^c, SE Jorge^a, FF Costa^c, MF Sonati^a, MNN Santos^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias, Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas na Infância (CIPOI), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

As talassemias alfa (α) são frequentemente causadas por deleções nos genes da globina α (HBA1 e HBA2), e podem envolver um ou ambos os genes, o que resulta em redução parcial (alelo α^+ ou $-\alpha$) ou supressão total (alelo α^0 ou $-$) da produção das globinas α . Raramente, as talassemias α podem resultar de mutações de ponto ou pequenas deleções/ inserções. A heterozigose, a homozigose ou a interação destes diferentes alelos resultam em um amplo espectro de manifestações clínicas e laboratoriais. A Doença da Hemoglobina (Hb) H ocorre quando há uma deficiência acentuada na produção de globinas α , visto que apenas um gene α encontra-se funcional (interação α^+/α^0). Desta forma, nos fetos e recém-nascidos o excesso de cadeias γ forma a Hb Barts (γ_4), e nos adultos o excesso de cadeias β forma a HbH (β_4), um tetrâmero instável que precipita nas hemácias com o seu envelhecimento, ocasionando anemia hemolítica moderada a grave, com icterícia e hepatoesplenomegalia. Desde sua implantação em 1980, o Laboratório de Hemoglobinopatias do HC/UNICAMP, referência no diagnóstico molecular da talassemia α , analisou cerca de 150.000 amostras de sangue, a maior parte de indivíduos provenientes da região sudeste do Brasil, mas também da região nordeste, centro-oeste e sul, bem como de parte da América Latina. Apresentamos aqui um recorte dos casos de Doença da HbH caracterizados desde 2002 até o presente momento. Na triagem rotineira foram realizadas eletroforese (pHs alcalino e neutro), cromatografia líquida de alta performance (HPLC) e identificação da HbH em hemácias do sangue periférico (esfregaço sanguíneo corado com azul de cresil brilhante). Na caracterização molecular, as deleções mais comuns [$-\alpha^{3.7}$, $-\alpha^{4.2}$, $-(\alpha)^{20.5}$, $_{-MED}$, $_{-SEA}$, $_{-FIL}$, $_{-THAI}$] foram rastreadas por *multiplex-gap*-PCR e outras deleções foram investigadas por *multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA). As mutações não delecionais mais comuns ($\alpha 1-Nco I$, $\alpha 2-Nco I$, $\alpha 2-Hph I$ e $\alpha 2^{TSAUDI}$) foram investigadas por análise de restrição, PCR alelo-específico e/ou sequenciamento direto. Trinta e dois (32) casos de Doença da HbH foram identificados em 27 famílias diferentes. Os alelos α^+ resultaram de deleções

em 30 casos: deleção $-\alpha^{3,7}$, a mais frequente na população mundial, encontrada em 29 casos e $-\alpha^{4,2}$ em um caso; outras duas mutações originaram alelos α^+ : em um caso encontramos uma mutação no sítio doador de *splicing* do primeiro íntron do gene HBA2 [$\alpha 2$ -IVSI-1 [$\alpha 2$ nt 133 G>A (HBA2:c.95+1G>A)]] e um caso envolvia Hb variante instável {Hb Icaria [$\alpha 2$ 142 Stop>Lys (HBA2:c.427T>A)]}. Os alelos α^0 resultaram de diferentes deleções, tais como: deleções iniciando desde o telômero com variações estendendo-se até o gene SOX8 (225 a 1050 kb) foram identificadas em 8 casos, deleção $-\text{SEA}$ em 7 casos, deleções iniciando na região do elemento regulatório do cluster α (HS40) com variações estendendo-se até o gene AXIN1 (15 a 175 kb) em 6 casos, deleção $-\text{MED}$ em 6 casos, deleção $-(\alpha)^{20,5}$ em 2 casos e 3 casos apresentaram deleção apenas da região do HS40. Esses resultados evidenciam a expressiva variabilidade de mutações talassêmicas no cluster α presentes na nossa população, bem como reforça a importância do diagnóstico preciso, evitando, assim, procedimentos e esquemas terapêuticos equivocados, especialmente, quando os indivíduos apresentam microcitose e hipocromia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.199>

RELATO DE CASO: LOMBALGIA DECORRENTE DE CRISE FALCÊMICA

GE Dresch^a, BR Campos^a, MA Souza^a, DL Queiroz^a, MAF Chaves^b, MF Barros^b

^a Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP), Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Objetivo: relatar através de estudo descritivo um caso clínico de um paciente portador de anemia falciforme, o qual apresentou-se no pronto socorro de um Hospital Público com queixas de algia na região lombar, sendo evidenciado posteriormente crise falcêmica. **Materiais e métodos:** estudo descritivo, observacional e retrospectivo, através da análise de dados de prontuário eletrônico hospitalar e resultados de exames laboratoriais. **Relato do caso:** Paciente sexo masculino, 47 anos, casado, residente na cidade de Cascavel, Paraná, procurou atendimento hospitalar referindo-se a algia em região lombar de forte intensidade iniciada há três dias. Sem melhora ao uso de analgesia simples e sem apresentar outros sintomas ou irradiação. Menciona acompanhamento no Hemocentro devido a doença hematológica de base, anemia falciforme, diagnosticada aos 2 anos de idade. Relata uso de Hidroxiureia (1000 mg/dia) há 17 anos. Após análise clínica do paciente concluiu-se que este quadro clínico era em decorrência de uma crise falcêmica localizada na região lombar. **Discussão:** A anemia falciforme caracteriza-se como uma doença do sangue causada por uma alteração no cromossomo número onze que altera o formato das células dos eritrócitos, diminuindo sua capacidade de transportar oxigênio para as células do corpo levando a vários sintomas como dor generalizada, fraqueza e apatia. A mesma se diferencia das outras anemias por transformar as hemácias em forma de foice,

diminuindo sua vida útil e dificultando a passagem pelos vasos sanguíneos, o que conseqüentemente, pode levar ao entupimento das mesmas. Além dos sintomas comuns de outras anemias, a mesma se diferencia por infecções frequentes, dor nos ossos, músculos e articulações, mãos e pés inchados, retardo no crescimento e atraso da puberdade. Suas causas são genéticas, portanto, o traço da doença deve estar presente nos pais. O maior número de afetados do mundo encontra-se localizado na população africana por conta do traço genético da doença, que por sua vez protege os indivíduos da infecção *Plasmodium* (malária) o que é muito presente no país. O diagnóstico da anemia falciforme é feito através do teste do pezinho já nos primeiros dias de vida do bebê, pela amniocentese ou da biópsia do vilo corial. O tratamento é feito com o uso de medicamentos como Ácido fólico, analgésicos em geral, e, em alguns casos onde os episódios de dores são muito frequentes o uso da hidroxiureia, onde os mesmos devem ser administrados por um longo período ou de forma contínua, assim como o acompanhamento médico mensal e em alguns casos, pode ser necessária a transfusão sanguínea, sendo esses processos um dos grandes responsáveis por redução da imunidade. O transplante de medula óssea também é uma forma de tratamento, sendo indicado em casos graves ou por avaliação médica, podendo levar a cura da doença. **Conclusão:** As complicações crônicas e agudas da Anemia Falciforme são muito comuns e podem trazer insegurança à equipe médica diante do atendimento desses pacientes. Mais importante do que saber os tratamentos específicos para cada situação é reconhecê-las e conseguir relacioná-las à doença de base.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.200>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: ASPECTOS CLÍNICOS E TRATAMENTO

KSB Dantas, AMR Pinheiro, AKA Arcanjo, LG Moura, HOM Filho

Centro Universitário INTA (UNINTA), Sobral, CE, Brasil

Objetivos: Avaliar os aspectos clínicos e tratamento da anemia hemolítica autoimune. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo de revisão integrativa da literatura, por meio de pesquisas baseadas nos dados Pubmed, Ncbi, Google Acadêmico, utilizando os descritores Anemia Hemolítica, Anemia Hemolítica autoimune. Os critérios de inclusão foram artigos publicados com recorte temporal de 2019 a 2023, nos idiomas inglês e português. Foram excluídos os artigos com temas divergentes ao buscado na presente pesquisa, em forma de resumo e não publicados. **Resultados e discussão:** A anemia hemolítica autoimune (AHA) é considerado um distúrbio hematológico e anêmico, tem como característica a destruição dos eritrócitos causada pelos autoanticorpos que se ligam à superfície dos eritrócitos, ocasionando sua destruição via sistema complemento ou sistema reticuloendotelial. Esses anticorpos podem ser do tipo IgG, que reagem principalmente a temperaturas elevadas (37°C), ou IgM, que se ligam às células vermelhas em regiões mais frias do corpo,