

was 35.8% (SE = 7.1%; $p = 0.025$). The indirect bilirubin and reticulocytes levels of participants who had the GT or TT genotype were significantly higher when compared to those with the GG genotype (2.6 ± 1.7 mg/dL and 1.7 ± 1.1 mg/dL, respectively; $p < 0.001$; $15.6 \pm 4.1\%$ and $13.6 \pm 4.6\%$, respectively; $p = 0.002$). Additionally, the hemoglobin level of children and adolescents who had the GT or TT genotype was significantly lower when compared to those with the GG genotype (7.6 ± 0.8 g/dL and $8.1 \pm 1.1\%$, respectively; $p = 0.007$). There was no association between persistent albuminuria and rs2070744 polymorphism genotypes. **Discussion:** NO has vasodilator effect vital for maintenance of vascular function. The rs1799983 has been associated with reduced NO production. Our study provides data to understand the physiopathology of albuminuria in children and adolescents with SCA and sheds light on a potential genetic marker for CKD development. Additionally, the association of rs1799983 genotypes with hemolysis markers suggests that this polymorphism can influence other clinical manifestations of SCA. **Conclusion:** We found that eNOS rs1799983 polymorphism was associated with an increased risk of persistent albuminuria in individuals with SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1022>

HEMOGLOBINOPATIA ASSOCIADA À HEMOGLOBINA INSTÁVEL SANTA ANA: RELATO DE CASO

TS Borborema^a, JS Lima^a, M Murao^b,
NF Perim^c, FF Costa^a, TS Borborema^d

^a Hospital Infantil João Paulo II, Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^c Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

^d Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Hemoglobinopatias afetam cerca de 7% da população mundial. A Hemoglobina (Hb) Santa Ana, uma variante instável, foi relatada pela primeira vez em 1968 e confirmada como sendo devida à mutação do gene HBB c.266T>C. Na Hb Santa Ana, o aminoácido leucina na posição 88 da cadeia β -globina normal é substituído por prolina. As manifestações clínicas dos casos relatados são muito semelhantes, anemia hemolítica, icterícia, urina marrom e esplenomegalia. Relatamos o caso de um paciente masculino, com quadro de anemia hemolítica não imune, sintomático, com ampla propedêutica realizada sem definição diagnóstica. Após o sequenciamento completo do genoma foi encontrada a variante c.266T>C, p. (Leu88Pro) no éxon 2 do gene HBB, em heterozigose, nesse indivíduo. Trata-se do segundo caso no Brasil, sendo o primeiro em 1994. **Material e método:** Revisão retrospectiva do prontuário médico. **Resultado:** Masculino, afrodescendente, desde os 6 anos de vida, com quadro de anemia hemolítica, icterícia, urina enegrecida, esplenomegalia, discrepância significativa entre os valores da saturação do oxigênio medidos

pela gasometria arterial (normal) e pela oximetria de pulso (75%). Quadro exacerbado por processos infecciosos, necessitando de transfusões de hemácias. Dosagem de G6PG, dosagem de piruvato quinase, curva de fragilidade osmótica, eletroforese de hemoglobina, pesquisa de deleção da cadeia alfa da globina, pesquisa de clone de HPN e Coombs direto, todos negativos. Mielograma: medula hiper celular com hiperplasia eritrocítica. Exames relevantes: Hb 5,6, reticulócitos 22,9%, bilirrubina indireta 2,33, direta 0,83, LDH 1.397 e haptoglobina inferior a 6. Atualmente com 19 anos de idade, mantém-se sem anemia, níveis de Hb em torno de 13 g/dL, porém icterico, marcadores de hemólise positivos, esplenomegalia volumosa e dor abdominal recorrente. Histórico familiar: pais e irmãos hígidos. **Discussão:** A Hb Santa Ana [88(F4) LeuPro (CTG>CCG) HBB: c.266T>C] é uma variante instável da hemoglobina caracterizada pela substituição do aminoácido leucina por prolina na 88ª posição da cadeia β -globina. Essa hemoglobina variante não é detectada pela eletroforese em HPLC. O curso clínico foi semelhante aos dos casos relatados anteriormente, ou seja, anemia hemolítica crônica compensada, presença ocasional de urina escura, esplenomegalia e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Este erro é devido às diferenças estruturais na hemoglobina variante, fazendo com que a luz seja absorvida em um comprimento de onda diferente além da faixa normal do oxímetro. O tratamento de suporte é considerado o esteio no cenário agudo. Os cálculos biliares são comuns, muitos pacientes são submetidos a colecistectomia, mas há um debate em torno dos méritos da esplenectomia, devido as complicações tromboembólicas, incluindo fatalidades. A suplementação com 1 mg/dia de ácido fólico tem sido relatada na literatura, embora o benefício específico não tenha sido estabelecido. **Conclusão:** Descrevemos o caso de um homem jovem com anemia hemolítica crônica, icterícia acentuada e sem alterações fenotípicas, com exames laboratoriais compatíveis com anemia hemolítica rara, eletroforese de hemoglobina pelo método convencional normal e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Essas informações são úteis para se pensar em hemoglobinopatias raras e a necessidade do exame genético precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1023>

RELATO DE CASO: TROMBOSE POR PEG- ASPARAGINASE EM PACIENTE COM LINFOMA LINFOBLÁSTICO DE CÉLULAS T

BK Losch^a, FK Tornquist^a, EW Silva^a,
TS Hahn^a, AH Schuck^a, MFL Pezzi^a,
LV Calderan^a, LM Lorenzini^a, ACF Segatto^b

^a Universidade de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

^b Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A PEG-Asparaginase (PEG-A) está presente em protocolos quimioterápicos de diversas doenças

linfoproliferativas, sendo considerado um tratamento agressivo e com múltiplos efeitos colaterais, inclusive a trombose. **Objetivo:** Relatar caso clínico de trombose por asparaginase em paciente pediátrico com Linfoma linfoblástico de células-T com acometimento de sistema nervoso central. **Relato de Caso:** Menino, 6 anos, previamente hígido, encaminhado para hospital terciário devido linfonodomegalia cervical de surgimento recente, associado à cefaléia, inapetência e perda de 7 kg desde o surgimento das linfonodomegalias. Os exames complementares mostraram, além da linfonodomegalia em região cervical, um alargamento do mediastino sendo sugestivo de doença linfoproliferativa. Dessa forma, optou-se por realizar biópsia de linfonodo cervical, a qual evidenciou Linfoma Linfoblástico T (LLB T), demais exames de estadiamento identificaram acometimento da medula óssea, mas com sistema nervoso central negativo e cariótipo normal. Iniciado protocolo BFM 2009, havendo medulograma negativo no D8 de indução, porém, evoluiu com episódio convulsivo, em investigação apresentou tomografia de crânio normal e presença de blastos em líquido. Seguiu o tratamento e, no dia seguinte após aplicação de PEG-asparaginase, iniciou com dor em membro inferior direito, associado a edema, assim, foi realizado ecodoppler evidenciando trombose de veias ilíacas externa, comum e femoral direitas, sendo utilizado heparina de baixo peso molecular em dose plena com resolução completa do quadro. Entretanto, após o bloco HR2, paciente evolui com pancitopenia febril e diarreia sanguinolenta, sendo internado em regime de cuidados intensivos, progredindo com choque séptico refratário a drogas vasoativas associado a lesão renal aguda e coagulação intravascular disseminada, evoluindo a óbito. **Discussão:** O LLB T é o segundo linfoma mais comum na infância, usualmente se apresentando com linfonodomegalias cervicais e/ou massas mediastinais. A maioria desses pacientes apresentam acometimento medular ao longo do tratamento, podendo ser considerado leucemia linfoblástica aguda quando houver mais de 20% da medula acometida por blastos. Quanto ao tratamento, atualmente a PEG-Asparaginase tomou o lugar da L-Asparaginase (L-ASP), visto que esta possui maior índice de reações adversas. A PEG-A é comumente utilizada em combinação com outros quimioterápicos em esquemas para o tratamento da LLB T. Um dos principais eventos adversos associado à droga é a trombose, especialmente trombose venosa profunda ou trombose de seio venoso em sistema nervoso central, a fisiopatologia dos eventos trombóticos é explicada pela diminuição dos valores de antitrombina 3 causados pelo fármaco em questão. Ademais, uma consideração importante é que a corticoterapia associada à PEG-A potencializa o efeito trombogênico. Outras consequências graves que podem decorrer da medicação são anafilaxia, hemorragias, pancreatite aguda e acidentes vasculares encefálicos. **Conclusão:** Por conseguinte, sempre devemos levar em consideração os efeitos adversos das terapias oncológicas, visto que suas elevadas toxicidades podem ser fatais aos pacientes. Quanto aos eventos trombóticos causados pela PEG-A não há indicação de anticoagulação profilática nesses pacientes, devendo ser observado atentamente para um diagnóstico e tratamento precoce.

ANEMIA MEGALOBLÁSTICA EM ADOLESCENTE RELACIONADA À INFESTAÇÃO POR NEMATÓIDES INTESTINAIS NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

AKD Alves, STF Grunewald, AA Ferreira

Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivo: Descrever o caso de uma adolescente com anemia megaloblástica secundária a uma ressecção de íleo terminal por obstrução por áscaris realizada na infância. **Relato de caso:** Uma menina de 5 anos foi submetida à ressecção de íleo terminal e cólon ascendente por obstrução por áscaris. Quatro anos mais tarde foi hospitalizada com pancitopenia grave e sinais de insuficiência cardíaca atribuída à anemia, uma vez que nenhuma cardiopatia estrutural foi encontrada. A biópsia de medula óssea foi compatível com anemia megaloblástica. A reposição de vitamina B12 intramuscular foi iniciada e a paciente apresentou melhora completa. Contudo, meses mais tarde, sua medicação foi equivocadamente substituída por sulfato ferroso e complexo B oral e, assim, a paciente, aos 15 anos de idade, foi admitida em nosso serviço com baixa estatura, glossite, redução de ingesta alimentar, perda ponderal significativa, astenia e diminuição da tolerância aos esforços. Não havia sintomas neurológicos ou de descompensação cardíaca. Exames evidenciaram hemoglobina 3,1 g/dL, VGM 125, leucometria global 3.900 mm³, segmentados 340 mm³ e plaquetas 50.760 mm³; LDH 4504 U/L, reticulócitos 0,8%, vitamina B12 menor que o valor mínimo de referência, e níveis de ferritina, folato e TSH normais. A endoscopia digestiva alta com biópsia não mostrou atrofia gástrica e a pesquisa de FAN e anticorpos anti-células parietais foi negativa. A reposição de vitamina B12 parenteral foi reiniciada e a paciente e seus familiares foram orientados sobre a proposta terapêutica e a importância da adesão ao tratamento. **Discussão:** a anemia megaloblástica resulta da síntese prejudicada do DNA nas células hematopoéticas, mais comumente associada à deficiência de cobalamina ou de folato. É caracterizada por macrocitose, contagem reticulocitária baixa, neutrófilos hipersegmentados e, por vezes, pancitopenia. A medula é hiper celular com predomínio eritroide, assincronia de maturação entre núcleo e citoplasma, presença de proeritroblastos e metamielócitos gigantes. Seres humanos são completamente dependentes de fontes dietéticas de cobalamina, predominantemente de origem animal. No estômago, a cobalamina ingerida se liga à haptocorrina presente na saliva e suco gástrico. No duodeno, enzimas pancreáticas degradam a haptocorrina e a vitamina se liga então ao fator intrínseco produzido pelas células parietais gástricas, formando um complexo que é endocitado pelos enterócitos do íleo terminal. O fator intrínseco é degradado e a cobalamina absorvida é transportada no plasma pela transcobalamina II até os tecidos. Ao contrário da maioria das vitaminas, a B12 é armazenada em quantidades substanciais, principalmente no fígado, devido à circulação entero-hepática e à recaptção renal. Diante da interrupção da ingestão ou da absorção da vitamina, os estoques levam entre três e cinco anos para se esgotar. As manifestações