

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: UM RELATO DE CASO

ICR Diogo^a, VL Abreu^a, LN Veloso^a,
LB Saavedra^a, GF Marcelino^a, BPD Santos^a,
LM Salla^a, EB Riscarolli^b, KG Frigotto^a,
VRGA Valviessse^a

^a Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

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

Introdução: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética causada pela deficiência de hepcidina, um importante hormônio responsável pela homeostasia do ferro. A diminuição da produção ou a diminuição da atividade desse hormônio acarreta em maior absorção intestinal de ferro com consequente sobrecarga no organismo e danos em diversos órgãos. Este acúmulo pode resultar em complicações clínicas como cirrose, artrite, cardiopatias, diabetes, distúrbios sexuais e escurecimento da pele. As mutações H63D e C282Y estão bem definidas na etiologia da HH, porém, a doença ainda é pouco conhecida pela população e pelos profissionais da saúde em geral. A HH, quando associada à anemia hemolítica autoimune (AHAI) é ainda mais rara, o que confere relevância ao caso clínico aqui relatado para registrar o seu curso clínico, alterações nos exames complementares, tratamento e desfecho. **Apresentação do caso:** Paciente do sexo masculino, 67 anos, sem antecedentes familiar, social, patológico ou laboral relevantes e sem histórico de alergias ou atopia. Apresentava hiperferritinemia com suspeita de HH, sendo realizado teste genético com H63D em heterozigose, S65 ausente e C282Y ausente. Além disso, apresentou marcadores de hemólise presentes e teste de Coombs direto negativo. Ao exame físico, apresentava hiperpigmentação, mas sem outras alterações. Exame de tomografia computadorizada (TC) toracoabdominal evidenciou cálculos e cistos renais, ascite moderada, fígado com sinais de hepatopatia crônica e ausência de alterações pulmonares, embora tenha sido observado distúrbio ventilatório obstrutivo em grau muito leve (incipiente) devido ao prolongamento do TFEF 25-75% na prova de função respiratória. Na ressonância magnética (RM) de abdômen, observou-se sobrecarga de ferro. Novos exames laboratoriais apresentaram hemoglobina 12.6 g/dL, 8000 leucócitos/mm³, 3.536 neutrófilos/mm³, 117.000 plaquetas/mm³, Ferro 163 mcg/mL, Ferritina 2914 ng/mL, Haptoglobina 30 mg/dL, Vitamina B12 1400 ng/L e Coombs direto positivo. Devido ao diagnóstico de AHAI, iniciou-se o uso de prednisona. A seguir, diminuiu-se a dose de corticóide, tendo sido mantida a sangria mensal e iniciado deferisirox para hiperferritinemia. O paciente segue em acompanhamento, apresentando melhora clínica. **Discussão e conclusão:** A HH com a AHAI é uma condição rara, devendo ser suspeitada em quadros de hiperferritinemia com aumento de hemólise e podendo ser confirmada a partir da avaliação laboratorial que incluía a pesquisa das mutações H63D e C282Y e a presença de autoanticorpos. Diante disso, torna-se evidente a importância de relatar uma doença rara junto de uma manifestação ainda mais incomum.

RELAÇÃO ENTRE ANEMIA FERROPRIVA E DESNUTRIÇÃO NO BRASIL

MPMN Ribeiro^a, AC Carvalho^b

^a Instituto de Ensino em Saúde Bahia, Brasil

^b Universidade Salvador (UNIFACS), Salvador, BA, Brasil

Introdução: Anemia ferropriva caracteriza-se pela deficiência de ferro no organismo, resultando em uma produção inadequada de hemoglobina. Já a desnutrição alimentar refere-se à ingestão insuficiente de nutrientes essenciais, podendo levar a uma variedade de problemas de saúde. Ambas as condições são interrelacionadas e frequentemente coexistem, especialmente em populações vulneráveis. A anemia afeta cerca de 1,62 bilhões de pessoas no mundo, com maior prevalência em crianças e mulheres grávidas. Já a desnutrição é igualmente prevalente, particularmente em regiões de baixa renda, onde a insegurança alimentar é mais aguda. Em 2022 foram registrados cerca de 10 milhões de crianças com desnutrição severa sem tratamento. A relação entre anemia ferropriva e desnutrição alimentar é complexa e multifacetada. A deficiência de ferro é frequentemente exacerbada por uma dieta inadequada, insuficiente em ferro biodisponível e outros nutrientes essenciais. A desnutrição compromete o estado geral de saúde, aumentando a vulnerabilidade a doenças e dificultando a absorção de nutrientes, o que agrava a anemia. **Metodologia:** Estudo descritivo, transversal e observacional em dados secundários obtidos no Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) referentes à desnutrição e anemia ferropriva, no Brasil. O período considerado foi entre 2019 e 2023 e a variável utilizada foi internações e óbitos por ano, comparando as regiões brasileiras. **Resultados:** No período analisado, 63.657.000 indivíduos foram internados com anemia ferropriva. Sendo que, o Sudeste teve o maior índice de pacientes internados (12.631.288,26), em seguida o Nordeste (6.662.030,74), Sul (4.443.316,24), Centro-oeste (2.180.656,92) e Norte (1.676.030,35), que correspondem, respectivamente, a 45,8%, 24,1%, 16,1%, 7,9% e 6,1% dos casos no país. Os dados em relação aos internamentos demonstram-se majoritariamente crescentes durante todo período. Dentre eles, 2019 (10.981.000), 2020 (10.561.000), 2021 (12.794.000), 2022 (13.726.000) e 2023 (15.595.000). Destacando os anos de 2021 (12.794.000) e 2023 (15.595.000) onde houve um maior crescimento de casos, representando 44,6% dos internamentos no período de 5 anos. Havendo um total de 63.657.000 internamentos durante todo o período. Já em relação à desnutrição, de acordo com a distribuição percentual da Segurança alimentar, as regiões Norte (25,7%) e Nordeste (21%) concentram o maior percentual de indivíduos que sofrem desnutrição alimentar grave. Em seguida temos a região Sudeste (13,1%), Centro-Oeste (12,9%) e Sul (9,9%). A falta de poder aquisitivo, agravada pela volatilidade e alta dos preços dos alimentos, torna-se mais relevante do que a disponibilidade de alimentos para a permanência do problema. **Conclusão:** Durante o período analisado, 63.657.000 indivíduos foram internados com anemia ferropriva, demonstrando um aumento contínuo, com destaque para os anos de 2021 e 2023. Apesar dos estados Norte e Nordeste conterem os maiores dados de

desnutrição grave, 25,7% e 21% respectivamente, os casos de anemia não foram correlacionados, sendo mais predominante no Sudeste com 45,8% dos casos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.006>

HYPERFERRITINEMIA ASSOCIATED WITH HFE GENE MUTATIONS (H63D, C282Y, AND S65C) IN BRAZIL

TF Ribeiro^a, ACP Flausino^a, OR Júnior^b,
A Lorenzetti^b, CR Bonini-Domingos^a

^a Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brazil

^b Hemocentro de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brazil

Objectives: Intracellular iron overload, resulting from excessive iron accumulation in ferritin, is a primary cause of hyperferritinemia, often linked to genetic diseases such as hereditary hemochromatosis (HH). Most HH cases are associated with the HFE gene, specifically H63D, S65C, and C282Y polymorphisms. Hyperferritinemia related to hemochromatosis can exacerbate symptoms due to excessive iron. This study aimed to evaluate changes in serum iron, ferritin, and transferrin saturation (TS) in patients with HFE gene mutations (H63D, C282Y, and S65C). **Methodology:** Blood samples from 20 adults with hyperferritinemia were collected to investigate the inheritance of HFE gene polymorphisms (H63D, C282Y, and S65C); the group were categorized based on serum iron, ferritin, and TS levels into low, normal, and high. DNA samples underwent molecular analysis using PCR-RFLP to confirm mutations. Statistical analyses were performed using IBM SPSS Statistics 20, with $p = 0.05$. Associations between wild-type homozygous, heterozygous, and mutant homozygous genotypes for each polymorphism were tested using the Chi-Square test. Associations between sex and age with alterations in serum iron, ferritin, and TS levels were tested using Fisher's exact test. ANOVA was performed to assess the association between serum iron, ferritin, and TS with HFE gene mutations. **Results:** The group consisted of 8 women (40%) and 12 men (60%), aged 19 to 87 years, with a mean age of 58.5 years. Of the 80 alleles evaluated, 14 heterozygous and 3 homozygous mutants were identified for the H63D mutation. For C282Y, 2 heterozygous and 3 homozygous mutants were found. No genotypes were detected for S65C. Men showed a higher prevalence of ferrocytosis (55%) compared to women (20%). Normal iron levels were more common in women (20%) than in men (5%). High TS levels predominated in men (60%), with only one woman showing low TS (TS of 5%). No significant differences were found when comparing sex and age with iron profile ($p > 0.05$). Men exhibited higher mean levels of iron, ferritin, and TS, with 204.7 $\mu\text{g/dL}$, 2593.6 ng/mL , and 77.3%, respectively. Women had mean values of 181.2 $\mu\text{g/dL}$, 1931.9 ng/mL , and 70.1%. Homozygous genotypes for H63D and C282Y were found only in men. Individuals with heterozygous and homozygous H63D had higher mean iron and ferritin levels (197.8 $\mu\text{g/dL}$ and 2251.9 $\mu\text{g/dL}$ for heterozygotes, 216.7 $\mu\text{g/dL}$ and 2633.3 $\mu\text{g/dL}$ for homozygotes) compared to

C282Y. The TS was highest in C282Y heterozygous (TS of 83%). No significant differences were observed in the mean iron profile concerning HFE gene mutations ($p > 0.05$). **Discussion:** Higher mean iron levels in men suggest a greater predisposition to iron overload in this population group. The H63D mutation was more frequent in this group, indicating a possible risk factor for iron overload. Homozygosity C282Y, known for causing severe overload, is predominantly found in Caucasians. The low incidence of homozygous alleles in the Brazilian population may be attributed to genetic admixture. Lower TS values in C282Y heterozygotes can be attributed to low values in women. Iron loss during pregnancy and menstruation may influence disease manifestation in women. **Conclusion:** A high frequency of the H63D genotype, associated with elevated iron profile levels, particularly in men, who exhibited a predominance of mutations. Elevated ferritin levels in H63D suggest a specific marker for increased iron absorption.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.007>

PREVALÊNCIA DE ANEMIA EM CRIANÇAS MENORES DE 5 ANOS QUE FIZERAM ACOMPANHAMENTO NAS UNIDADES BÁSICAS DE SAÚDE DO MUNICÍPIO DE ITAPETININGA EM 2023

VM Irineu, WMS Junior, RAMN Godoy, NM Vital

Universidade Municipal de São Caetano do Sul
(USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

A anemia em crianças menores cinco anos de idade é frequente no Brasil, com uma prevalência estimada em 25 a 68%. Considerada um problema de saúde pública, a negligência dos cuidados da anemia na infância poderá comprometer a saúde física e mental do indivíduo durante toda sua vida. As deficiências nutricionais são a principal causa de anemia nessa faixa etária e medidas simples e orientações nutricionais podem ajudar a diminuir o problema. Neste sentido, a investigação quanto à prevalência de anemia em crianças menores de 5 anos na cidade de Itapetininga, se faz importante para avaliar o diagnóstico situacional local e traçar o perfil epidemiológico da doença possibilitando estruturar medidas de prevenção e promoção de saúde nessa faixa etária. **Objetivo:** Os objetivos do estudo foram identificar o perfil epidemiológico da anemia entre crianças menores de 5 anos atendidas nas Unidades Básicas de Saúde (UBS) do Município de Itapetininga no ano de 2023 e entender os fatores de risco associados à presença de anemia nesta população. **Material e método:** Realizado estudo transversal por meio da coleta de dados dos prontuários das UBS de referência de menores de cinco anos no período de janeiro a dezembro de 2023. Foram coletados dados referentes a identificação (sexo, idade), anamnese (informações sobre aleitamento materno e suplementação de ferro dos seis aos vinte e quatro meses de vida) e exame físico (dados antropométricos). Na consulta de retorno para avaliação dos exames foram coletados dados do hemograma e, exames correlatos quando disponíveis (ferritina, eletroforese de hemoglobina). Foram excluídos do estudo crianças fora da faixa etária de interesse