

na ativação das células estreladas e na fibrogênese foram associados a um risco aumentado de fibrose hepática, cirrose, malignidade e doença hepática terminal. Em outro estudo, a cirrose tinha nove vezes mais probabilidade de se desenvolver em indivíduos com hemocromatose que consumiam mais de 60 g de álcool por dia do que naqueles que bebiam menos que essa quantidade. **Discussão:** A relação entre etilismo crônico e a sobrecarga de ferro gerada pela HH na patogenia da Doença Hepática Avançada (fibrose ou cirrose hepática) está bem estabelecida. No entanto, os mecanismos dessa interação ainda não são bem estabelecidos. Assim, teoriza-se que o excesso dessas substâncias contribuem sinergicamente na ativação contínua de células estreladas hepáticas por meio do estresse oxidativo sobre os hepatócitos. Logo, é fomentado um processo fibrogênico que possui eminente capacidade de levar a quadros avançados de hepatopatias crônicas. **Conclusões:** Ante ao exposto, os objetivos foram alcançados, visto que é possível inferir a maior probabilidade do desenvolvimento de doença hepática grave na vigência de HH e etilismo crônico. Contudo, estudos futuros podem se beneficiar da investigação do álcool na exacerbação de hepatopatias relacionadas à hemocromatose, em virtude da escassez de registros na literatura sobre o tema.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.042>

PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: UM RELATO DE CASO

AKV Lacerda^a, MR Carvalho^b, MS Ibiapina^b,
HC Resende^b, AB Horsth^b, PCA Pinto^b,
FS Guilherme^b

^a Centro Universitário CESMAC, Maceió, AL, Brasil

^b Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL), Maceió, AL, Brasil

Introdução: Porfiria é um grupo de distúrbios metabólicos raros, caracterizados pela deficiência de uma das enzimas responsáveis pela biossíntese do heme, um componente crucial da hemoglobina, que levam ao acúmulo de seus precursores, resultando em uma ampla gama de sintomas clínicos que podem variar de leves a graves, dependendo do tipo específico de porfiria envolvida. A Porfiria Aguda Intermitente (PAI) é uma atribuída à deficiência da enzima porfobilinogênio desaminase e segue um padrão de herança autossômica dominante, afetando predominantemente mulheres na faixa etária de 20 a 40 anos. Os sintomas geralmente são intermitentes e podem incluir manifestações neurológicas e viscerais, podendo ser desencadeados por fatores ambientais. O objetivo do estudo é descrever um caso dessa doença rara diagnosticada em serviço de referência do estado de Alagoas. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 54 anos, admitida na Área Vermelha no dia 25/04/24, com relato de constipação, desconforto respiratório e rebaixamento de nível de consciência. Inicialmente houve hipótese diagnóstica de sepse de etiologia indeterminada e foi estabelecida antibiótico-terapia. Deu entrada na Unidade de Terapia Intensiva no dia 10/05/24, pois evoluiu com grave estado geral, apresentando sinais de agravamento do quadro clínico, com

desnutrição grave e coma, sendo necessário realizar intubação e monitorização. Encontrava-se sedada, bem adaptada a ventilação mecânica, hemodinamicamente estável com noradrenalina. Suspeitou-se de PAI devido à história familiar positiva. Apresentava hiponatremia, hipocloremia, hipomagnesemia, hiperglicemia e elevação da PCR. Dessa forma, solicitou-se a dosagem de porfobilinogênio e ácido delta-aminolevulínico, mas não estavam disponíveis no Hemocentro do estado. O teste genético confirmou o diagnóstico. Foi solicitada medicação específica mediante judicialização. Teve parada cardiorrespiratória no dia 11/06 e foi reanimada. Iniciou PANHEMATIN no dia 14/06, mas foi a óbito no dia 01/07 por morte encefálica. **Discussão:** O diagnóstico de porfiria aguda intermitente pode ser desafiador, uma vez que os sintomas iniciais muitas vezes se assemelham aos de outras condições agudas, como sepse ou distúrbios neurológicos. O reconhecimento precoce é crucial para a administração adequada da terapia, que inclui hema-tina para reverter a deficiência enzimática e dextrose para prevenir a depleção de glicose, que pode precipitar episódios agudos. A identificação e o manejo adequados dos desencadeantes, bem como o suporte contínuo, são essenciais para a recuperação e prevenção de futuros episódios. Nesse caso, a falta de recursos, tanto para diagnóstico, quanto para o tratamento, contribuíram para o desfecho desfavorável. Logo, destaca-se a importância de um maior conhecimento dos profissionais de saúde sobre a PAI, bem como investimentos em recursos materiais necessários ao sucesso terapêutico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.043>

ANEMIAS NA GESTAÇÃO COMO UM PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

AKV Lacerda^a, FS Guilherme^b, MR Carvalho^b,
MS Ibiapina^b, HC Resende^b, PCA Pinto^b,
AB Horsth^b

^a Centro Universitário CESMAC, Maceió, AL, Brasil

^b Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL), Maceió, AL, Brasil

Introdução: A anemia gestacional é caracterizada por níveis de hemoglobina abaixo de 11 g/dL ou hematócrito menor que 33% no primeiro e último trimestre, e 32% no segundo trimestre. Principais causas incluem a diluição fisiológica da gravidez, hemorragias agudas, hemoglobinopatias hereditárias e anemia ferropriva. A anemia na gravidez está ligada ao aumento da mortalidade e morbidade materna e neonatal, além de efeitos adversos a longo prazo nos bebês. É um indicador de saúde pública importante devido à sua prevalência e associação com doenças crônicas. Portanto, é crucial entender a fisiopatologia, manifestações clínicas e tratamentos da anemia gestacional. **Método:** Uma revisão de literatura foi conduzida utilizando artigos de SciELO e PubMed (2022-2024), com as palavras-chave “Anemia gestacional” e “Anemia na gestação”, e operadores booleanos AND e OR. Cinco trabalhos científicos foram selecionados para a revisão. **Resultados:** Durante a gravidez, o volume plasmático da mulher se expande significativamente para sustentar o

crescimento fetal, ultrapassando o aumento do volume de glóbulos vermelhos e resultando em hemodiluição. Essa adaptação reduz a concentração de hemoglobina e o hematócrito, geralmente sem causar sintomas graves, exceto por uma leve fadiga. Entretanto, hemorragias agudas, como as decorrentes de descolamento placentário ou ruptura uterina, podem provocar uma queda abrupta na hemoglobina, levando a anemia aguda com sintomas graves, como dor abdominal intensa e sinais de choque. Hemoglobinopatias hereditárias, como a anemia falciforme e a talassemia, alteram a produção ou a estrutura da hemoglobina, causando sintomas como fadiga e icterícia, com crises dolorosas associadas a obstruções vasculares na anemia falciforme. A anemia ferropriva, decorrente da deficiência de ferro essencial para a produção de hemoglobina, afeta cerca de 40% das gestantes e se agrava com a demanda aumentada durante a gravidez, resultando em sintomas como fadiga extrema e batimento cardíaco irregular. **Discussão:** A deficiência de ferro durante a gestação pode levar a efeitos adversos significativos, como comprometimento da função plaquetária, aumento do risco de abortos espontâneos, restrição do crescimento intrauterino, parto prematuro e pré-eclâmpsia. Para prevenir esses problemas, a suplementação com sulfato ferroso e uma dieta adequada são recomendadas, sendo que no Brasil, a suplementação é amplamente indicada para todas as gestantes conforme diretrizes da OMS. No caso das hemoglobinopatias hereditárias, o tratamento envolve transfusões regulares, suplementação de ácido fólico e, em alguns casos, medicamentos como a hidroxiureia para reduzir a frequência das crises. Acompanhamento especializado é essencial para monitorar a saúde materna e fetal. Cada condição demanda uma abordagem específica para diagnóstico e tratamento, ressaltando a importância dos cuidados pré-natais adequados e do acompanhamento médico durante a gravidez. **Conclusão:** A anemia gestacional é uma condição durante a gravidez marcada pela redução dos níveis de hemoglobina. Causas incluem diluição do sangue, hemoglobinopatias e anemia ferropriva. Ela pode levar a sérios problemas para a mãe e o bebê, como aumento da mortalidade e problemas de saúde a longo prazo para o recém-nascido. A alta prevalência dessa anemia torna-a um importante indicador de saúde pública, e estratégias eficazes de prevenção e tratamento são essenciais para melhorar a saúde das gestantes e seus filhos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.044>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS HEMOLÍTICAS

A DOENÇA FALCIFORME NO BRASIL: ÍNDICES DE NATALIDADE E MORTALIDADE ENTRE 2018 E 2022

LO Paz, AT Dias, SHN Messias, JO Martins,
ML Muler, A Kaliniczenko

Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Hemoglobinopatias são doenças genéticas causadas por mutações nos genes de síntese da hemoglobina, alterando sua produção ou estrutura. A doença falciforme é uma

hemoglobinopatia de procedência genética autossômica recessiva em que há a prevalência de hemoglobina S nos eritrócitos do paciente, podendo ter genótipo homozigoto (SS) ou heterozigoto (SC, SD, SE, S-Beta Talassemia e S Alfa-Talassemia). Seu diagnóstico é feito a partir da triagem neonatal (teste do pezinho) por meio da eletroforese por focalização isoeletrica (isoelectric focusing electrophoresis - IEF) de hemoglobina ou cromatografia líquida de alta resolução (high performance liquid chromatography - HPLC) e para complementar um hemograma. Desde 2013 que o diagnóstico de doença falciforme abrange todos os estados e Distrito Federal, fazendo parte da fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). A hemoglobina S é formada pela troca da base nitrogenada Adenina por Timina no sexto códon da cadeia beta da hemoglobina, essa mudança causa a substituição do ácido glutâmico pelo resíduo valina. As moléculas de hemoglobina S se polimerizam depois de ficarem desoxigenadas acarretando a falcização das hemácias e após polimerizações sucessivas elas ficam falciformes irreversivelmente. Hemácias falciformes não conseguem executar suas funções corretamente, causando isquemia e danos em tecidos (como cérebro, coração e pulmão), vaso-oclusão por não serem flexíveis e anemia hemolítica crônica por meio de hemólise intravascular e sequestro esplênico. Estudar sua mortalidade é importante para dar mais visibilidade à população afetada. **Objetivo:** Avaliar a natalidade e mortalidade por doença falciforme no Brasil entre 2018 e 2022. **Materiais e métodos:** A coleta dos dados de 2018 a 2022 foi realizada a partir do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) e Programa Nacional da Triagem Neonatal (PNTN). **Resultados:** Foram registrados 2.358 óbitos por doença falciforme e 5.446 casos novos, mostrando o predomínio da doença na população. Sendo que os maiores números tanto de óbitos quanto de casos novos se concentram nas regiões mais populosas, sudeste e nordeste. Há também maior incidência de óbitos em pretos e pardos, respectivamente 26,5% e 53,7%. **Conclusão:** Os resultados desse estudo são indicativos que os dados de mortalidade foram afetados pela pandemia da COVID-19, entretanto a tendência de aumento no número de óbitos se manteve. De mesmo modo, os casos novos também cresceram, evidenciando que o diagnóstico precoce e mais investimentos em tratamentos profiláticos e pesquisas são necessários para melhorar a qualidade e expectativa de vida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.045>

DEVELOPMENT OF A TREATMENT DECISION-MAKING TOOL FOR SICKLE CELL DISEASE MANAGEMENT: THE MANAGE, MONITOR, REALIZE FRAMEWORK

F Bernaudin^a, AA Zayed^b, KA Anie^{c,d},
ME Fields^e, ES Klings^f, C Lobo^g, O Mboma^h,
SL Sarafⁱ, F Montealegre-Golcher^j, W Smith^k

^a Centre Hospitalier Intercommunal Créteil, Créteil, France