

confirmação molecular, o DNA genômico foi extraído (protocolo por fenol-clorofórmio) e foram realizadas as técnicas de PCR-AE, PCR-RE e sequenciamento do gene da β -globina (*HBB*) pelo método de Sanger (3730xl DNA Analyzer, Thermo Fisher Scientific). **Resultados:** O perfil cromatográfico do paciente apresentou uma fração globínica compatível com Hb F em alta concentração (88,6%, RRT/F 1.02), e duas frações indicando Hb A e Hb A₂, respectivamente, em baixas concentrações (2,6%, RRT/A 0.98 e 2,2%, RRT/S 0.94). Os baixos níveis de Hb apresentados no hemograma, associados à significativa redução das concentrações de Hb A, sugeriram perfil compatível com β -talassemia. As PCR-AE e PCR-RE revelaram ausência de alelos mutantes para as β^0 -talassemias CD39 e IVS-I-I, respectivamente. O sequenciamento do gene *HBB* elucidou a presença da mutação *HBB*:c.315+1G>C (IVS-II-1), correspondente a uma β^0 -talassemia, acompanhada da mutação *HBB*:c.92+5G>A (IVS-I-5), uma β^{+grave} -talassemia, ambas em heterozigose. **Discussão:** Ambas as mutações de β -talassemia relatadas aqui afetam o processamento do RNAm codificado pelo gene *HBB*, acarretando na redução total (IVS-II-1, β^0) ou parcial (IVS-I-5, β^{+}) da síntese de cadeias β -globinas maduras. A mutação IVS-II-1 é caracterizada por uma substituição G>C na posição +1 do íntron II do gene *HBB*, a qual elimina o sítio doador de *splicing* 5' do RNAm, enquanto a IVS-I-5 caracteriza-se por uma substituição G>A na posição +5 do íntron I do mesmo gene, comprometendo o reconhecimento correto do local de *splicing*. A presença simultânea das duas mutações resulta em um déficit quase total na síntese das cadeias β , prejudicando a formação da Hb A e resultando em quadro clínico grave de β -talassemia. Devido os parâmetros hematológicos, hemoglobínicos e histórico transfusional, o paciente apresenta β -talassemia não dependente de transfusão, porém com frequentes necessidades transfusionais. **Conclusão:** A significativa variabilidade fenotípica observada em pacientes β -talassêmicos torna difícil prever a gravidade do quadro clínico apenas com base nos fatores genéticos, devido à complexidade das interações genéticas subjacentes aos fenótipos da β -talassemia. Assim, a identificação molecular do genótipo dos pacientes β -talassêmicos, associada a análises complementares e ao perfil clínico dos mesmos, são cruciais para fornecer terapia e aconselhamento adequados, dada a diversidade de manifestações clínicas e a necessidade de abordagens individualizadas de tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.082>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE POR ANTICORPO QUENTE ASSOCIADA À IMUNODEFICIÊNCIA DE LINFÓCITOS T CD4: UM RELATO DE CASO

CP Batista^a, ICR Diogo^a, GJ Almeida^a, LN Veloso^a, LB Saavedra^a, GF Marcelino^a, BPD Santos^a, KG Frigotto^a, EB Riscarolli^b, VRGA Valviesse^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 anemia hemolítica autoimune (AHAI) por anticorpo quente é uma doença que leva à destruição acelerada de glóbulos vermelhos em função da presença de aglutininas, em sua maioria, imunoglobulina G (IgG), que se ligam a antígenos eritrocitários a uma temperatura de 37°C. Cerca de um terço dos casos de AHAI por anticorpos quentes são secundários a medicamentos ou outros distúrbios, dentre os quais, se incluem as imunodeficiências. **Apresentação do caso:** Paciente feminina, 45 anos, portadora de imunodeficiência primária de linfócitos T CD4, com história de micobacteriose atípica de repetição, tuberculose pulmonar e enteral há 7 anos, hipotireoidismo pós-radioiodoterapia para tratamento de doença de Graves, migrânea e deficiência de vitamina B12. Em uso de levotiroxina sódica 200 mcg/dia, pregabalina 75 mg/dia, azitromicina 500 mg/dia e moxifloxacino 400 mg/dia, além de reposição oral de vitamina B12. Foi encaminhada para acompanhamento semestral nos serviços de Hematologia e Rematologia de um hospital universitário para investigação de possível púrpura trombocitopênica imune (PTI) após alta de internação hospitalar por trombocitopenia grave (5000/mm³) manejada com corticoide e imunoglobulina, com resolução do quadro. Laboratorialmente, apresentou fator antinuclear reagente para padrão pontilhado fino denso (1/1320). No primeiro ano de acompanhamento, apresentou quadro de candidíase esofageana atribuída a uso de corticoide, tratada com itraconazol. Após dois anos, relatou fadiga, palidez cutânea e astenia progressiva e persistente. Na ocasião, os exames laboratoriais iniciais apresentaram hemoglobina (Hb) de 6,9 g/dL, volume corpuscular médio (VCM) de 126fL e contagem de reticulócitos de 21%. Em um segundo momento, foram, então, solicitados novos exames laboratoriais que revelaram Hb 5,8 g/dL, VCM 154fL, haptoglobina 31 mg/dL, enzima lactato desidrogenase 1527 U/L, contagem de reticulócitos de 47,1% e coombs direto positivo, que permitiu confirmar diagnóstico de AHAI por anticorpo quente. Foi iniciado tratamento com pulsoterapia de dexametasona 40 mg/dia por 4 dias, seguido de manutenção com prednisona e feito o desmame progressivo durante 8 meses, com boa resposta ao tratamento. Atualmente, segue em acompanhamento ambulatorial sem demais manifestações da doença até o momento. **Discussão:** A imunodeficiência de linfócitos T CD4 é uma condição que favorece a manifestação de doenças autoimunes. Anormalidades imunológicas comuns às imunodeficiências somadas a resposta inflamatória compensatória sustentada e excessiva, sobretudo, em vigência das infecções oportunistas, podem resultar tanto em danos teciduais quanto na manifestação da autoimunidade. Tal fato pôde ser observado no caso relato cuja paciente, em virtude de sua susceptibilidade à infecções de repetição, desenvolveu múltiplos casos de doenças autoimunes - dentre eles AHAI por anticorpo quente. **Conclusão:** Este estudo destaca a importância do diagnóstico de AHAI por anticorpo quente no contexto de imunodeficiência primária de linfócitos T CD4, que foi diagnosticada em vigência das múltiplas infecções de repetição. No caso, a paciente recebeu o devido suporte e evoluiu com controle da doença, seguindo até os dias de hoje aos cuidados multiespecializados necessários em decorrência do perfil da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.083>