

da B12 pode levar à trombocitopenia e eritropoiese ineficaz, causando hemólise com a morfologia de hemácias semelhante à AHMA. Dessa forma, tanto a sintomatologia e a temporalidade da bicitopenia quanto os achados laboratoriais são essenciais para o diagnóstico etiológico dos quadros de MAT. Por exemplo, a AHMA por deficiência de B12 apresenta marcadores de hemólise, como LDH e bilirrubina indireta elevados, mas se apresenta com reticulopenia e Plasmic Score mais baixos em comparação a PTT. **Conclusão:** Percebe-se a importância de compreender os riscos da deficiência grave de vitamina B12 e de considerá-la como um dos diagnósticos diferenciais da MAT para inclusive evitar tratamentos invasivos desnecessários.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.121>

INVESTIGAÇÃO DE HEMOGLOBINA VARIANTE EM PACIENTE COM ANEMIA HEMOLÍTICA

EA Santos^a, VRGA Valviesse^b, FLC De-Souza^a, RS Carvalho^a, LS Wermelinger^a

^a Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG), Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

O diagnóstico das anemias hemolíticas são desafiadores pois podem ter diferentes causas, tais como: doenças autoimunes, infecções, deficiência enzimática do metabolismo dos eritrócitos, presença hemoglobinas (Hb) variantes e outras. Este trabalho vem apresentar relato de caso de paciente portadora de anemia hemolítica importante. Paciente assinou TCLE, aprovado CEP/HUCFF/UFRJ (5.737.364). Foram realizados exames de sangue contemplando metabolismos férrico, hepático e hemolítico, hemograma completo (Pentra ES60 HORIBA®) avaliação da hematoscopia (Wright), contagem e avaliação de reticulócitos (coloração supravital), pesquisa para Alfa Talassemia (Chong, 2000), CLAE/Hb (Variant I Express, Biorad), vitamina B12, ácido fólico, CFO e Sequenciamento SANGER HBB (chr11: 5226658-5227244, Genome Browser GRCh38/hg38). Mulher, 29 anos, nascida em Cordeiro-RJ, encaminhada ao Laboratório de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia/UFRJ por médico assistente com anemia hemolítica a esclarecer, tendo os seguintes dados clínicos relatados: anemia moderada sintomática desde infância, episódios de pioras clínicas, laboratorial além de necessidade de internação e hemotransfusões. Referenciada após internação em Nova Friburgo/RJ para consulta ambulatorial no serviço de Hematologia do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, com diagnóstico de anemia hemolítica, sendo mantido o tratamento suporte com ácido fólico e iniciada maior investigação diagnóstica. Apresenta histórico familiar de anemia hemolítica, com vários familiares submetidos a esplenectomia com melhora clínica significativa. No momento, aguarda realização de esplenectomia e colecistectomia, pois apresenta colecistólitase, provavelmente devido à hemólise crônica.

Resultados laboratoriais relevantes: VCM 100,7 fL, CHCM 29,7 g/dL e número de plaquetas 89×10^9 /L; ferritina 413 ng/mL, IST 29,7%, Vitamina B12 e ácido fólico normais (317 pg/mL e 17,9 ng/mL, respectivamente); aumento da bilirrubina total (2,14 mg/dL) e direta (0,66 mg/dL); aumento da LDH (719 U/L) e de reticulócito (2,97%). Hematoscopia com policromatofilia e macroplaquetas; por coloração supravital foram observados corpúsculos de Heinz. Pela complexidade das anemias hemolíticas, foram realizados outros exames com resultados negativos para talassemias α e β , para os testes de coombs direto e indireto; atividade G6PD apresentou-se normal (16,4 U/g Hb) e CFO incubada mostrou fragilidade. CLAE/Hb apresentou pico de 6% eluído no tempo de retenção 4,92 segundos. Hb variantes possíveis seriam: Hb Hasharon, Hb Chad ou Hb O-Arab, também foram consideradas Hb instáveis mais frequentes no Brasil (Hb Köln e Niterói). Foram descartadas Hb variantes oriundas da mutação no gene alfa (Hb Hasharon e Hb Chad) pois tal variação apresenta inúmeras conjugações e ampliaria o número de picos no cromatograma, dado não observado. Ainda em investigação molecular mutações oriundas no gene beta (Hb O-Arab, Hb Niteroi e Hb Köln). Os fragmentos submetidos ao sequenciamento SANGER e seus resultados estão sendo avaliados (dados em análise). Caso descrito demonstra importância de diagnóstico diferencial entre Hb variantes para melhor conduta médica, assim como o registro destas hemoglobinas em diferentes estados do Brasil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.122>

RELATO DE CASO: IMUNOGLOBULINA INTRAVENOSA NO TRATAMENTO DA ISOIMUNIZAÇÃO RH GRAVE DE INÍCIO PRECOCE

E Thomé^a, J Vettorazzi^b, CR Huster^b, S Bigolin-Júnior^b, MP Casasola^b, TM Helfer^b, E Vettorazzi-Stuczynski^a, GD Chiesa^a

^a Faculdade de Medicina, Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

^b Segmento Materno Fetal da Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A aloimunização Rh D é uma condição hematológica que pode causar doença hemolítica fetal, resultando em anemia severa e outras complicações perinatais. Tradicionalmente, a transfusão fetal intrauterina tem sido o tratamento padrão para melhorar os desfechos fetais. No entanto, em casos graves e de início precoce, intervenções adicionais podem ser necessárias. A imunoglobulina intravenosa (IVIG), já utilizada com sucesso em várias doenças imunomediadas, surge como uma alternativa promissora para o tratamento de isoimunização Rh grave. **Objetivo:** Apresentar um caso de isoimunização Rh grave de início precoce, tratado IVIG, desde a 140 semana, destacando sua relevância e eficácia no contexto hematológico fetal. **Relato do caso:** Gestante com 4 gestações anteriores, sendo um parto vaginal, uma cesárea e um aborto espontâneo. Tipagem sanguínea O negativo, com histórico de

feto a termo natimorto na gestação anterior devido à sensibilização Rh D grave. Na gestação atual, a sensibilização anti-D foi identificada antes das 12 semanas (teste do anti-corpo direto 1:2.000). Devido à gravidade e ao início precoce da sensibilização, optou-se pelo tratamento com IVIG, administrando doses repetidas a cada 7 a 15 dias, entre as 14 e 32 semanas de gestação. Foi mantido acompanhamento através de doppler fetal semanal. Com o tratamento a gestação evoluiu bem, com o nascimento às 35 semanas de gestação, com 2850 g, Apgar 10 no 5º minuto e boa evolução neonatal. **Discussão:** Embora o tratamento padrão para isomerização seja a transfusão intra uterina, nos casos, geralmente esse tratamento só pode ser realizado após as 24 semanas de gestação a depender das condições fetais e maternas. Deixando uma janela de oportunidade de tratamento antecipado aberta dessa forma o uso mais IVIG, nos permite agir de forma mais rápida o que possivelmente possa melhorar o desfecho fetal. A imunoglobulina humana surge como uma opção de tratamento para reduzir a gravidade da doença hemolítica e melhorar os desfechos perinatais em casos de sensibilização Rh D grave e precoce, mostrando-se como uma alternativa no tratamento de casos mais graves e iniciados no primeiro ou segundo trimestre gestacional. O caso apresentado confirma um desfecho clínico favorável, sendo uma experiência significativa para o manejo de casos semelhantes, destacando a viabilidade e eficácia da IVIG no tratamento da isoimunização Rh D grave de início precoce. **Conclusão:** A administração de IVIG em casos de aloimunização Rh D grave de início precoce mostrou-se eficaz, resultando em desfechos perinatais positivos, podendo ser uma opção de tratamento, especialmente para casos com histórico gestacional ruim e de início precoce. Embora os resultados iniciais sejam promissores, são necessários mais estudos para validar esses achados e estabelecer protocolos específicos para o uso da IVIG no contexto da Isoimunização fetal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.123>

ALTERAÇÕES CARDÍACAS NA DOENÇA FALCIFORME

LD Ferreira, LBG Silva

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Objetivos: A Doença Falciforme (DF) é uma hemoglobinopatia hereditária prevalente em populações afrodescendentes, caracterizada pela produção anormal de hemoglobina S (HbS). Essa hemoglobina deforma os eritrócitos causando anemia hemolítica crônica e episódios de isquemia e reperfusão que ocasionam importante dano a diversos órgãos, incluindo o sistema cardiovascular. As alterações cardíacas na DF são um desafio clínico importante no cuidado desses pacientes, impactando na qualidade e expectativa de vida. Essa revisão buscou analisar as principais alterações cardíacas associadas à Doença Falciforme e seus mecanismos fisiopatológicos descritos em literatura, explorando suas implicações clínicas e impacto na saúde desses pacientes. **Metodologia:** A

pesquisa bibliográfica foi realizada em bases de dados como PubMed, MEDLINE e Scielo, utilizando os seguintes termos: “doença falciforme”, “hemoglobina S”, “cardiomiopatia falciforme”, “insuficiência cardíaca” e “fisiopatologia”. Foram incluídos os estudos publicados nos últimos 5 anos, com foco em artigos originais, metanálises e diretrizes clínicas. **Resultados:** Foram 6 artigos selecionados para a revisão de literatura. **Discussão:** Na Doença Falciforme, o maior percentual de pacientes morre entre 30 e 50 anos de idade e as causas mais associadas são cardiovasculares (32%), respiratórias (28%), renais (16%) e infecciosas (15%). O envolvimento cardíaco na DF ocorre associado a anemia e aos efeitos da polimerização da hemoglobina S. A anemia crônica reduz a capacidade do transporte de oxigênio e gera uma resposta cardiovascular compensatória com aumento do débito cardíaco e dilatação vascular periférica, que, em anos, pode ocasionar insuficiência cardíaca por sobrecarga de volume. Esse fenômeno gera uma condição conhecida como Cardiomiopatia falciforme, presente em cerca de 30-50% dos adultos com DF é caracterizada por hipertrofia ventricular esquerda e/ou disfunção sistólica ventricular. Outro mecanismo patológico associado, a vaso-oclusão repetida, é associada à atividade da HbS. A deformidade dos eritrócitos na DF os torna rígidos e aderentes ao endotélio, gerando oclusões de vasos de pequeno calibre e fenômenos de isquemia tecidual em diversos tecidos, em especial o renal e cardiovascular. Da mesma forma, o fenômeno de hemolítico crônico é responsável por uma atividade pró-inflamatória por liberação principalmente de hemoglobina livre e ferro. O resultado é um ambiente inflamatório que pode favorecer formação de placas de ateroma e gerar outros fenômenos vasculares. Por fim, outro mecanismo de cardiotoxicidade envolve sobrecarga de ferro. O tratamento transfusional, comum entre os pacientes com DF, causa uma sobrecarga do elemento e forma depósitos no miocárdio. Dessa forma, comprometem a função sistólica, diastólica e predispõe a arritmias por cardiotoxicidade. **Conclusão:** A Doença Falciforme tem uma menor expectativa de vida quando comparada a população é associada a diversas causas de mortalidade cardiovasculares. As alterações cardíacas na DF representam um desafio importante para o manejo dos pacientes. O conhecimento atualizado sobre as características, mecanismos fisiopatológicos e opções de tratamento dessas alterações é fundamental para a otimização do cuidado e a melhora da qualidade de vida dos pacientes com DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.124>

POLIMORFISMOS NO GENE SELLP COMO MODULADORES DO QUADRO CLÍNICO DE PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

RN Bernardo^a, GS Arcanjo^a, AP Silva^a,
MV Diniz^a, AM Silva^a, ABD Santos^b,
GLGD Santos^b, AS Araújo^c, BLD Hatzlhofer^d,
MAC Bezerra^a