

81 anos, com relato de tuberculose pulmonar tratada com esquema RIPE (rifampicina, isoniazida, pirazinamida e etambutol) há cerca de 4 anos e diagnóstico prévio de hipertensão arterial sistêmica, hiperplasia prostática benigna e MFP com mutação JAK2, em tratamento com ruxolitinib. Apresenta esplenomegalia e trombocitose, embora com melhora clínico laboratorial. Foi internado devido à febre e sintomas respiratórios, com tomografia computadorizada (TC) de tórax evidenciando nódulos pulmonares sugestivos de metástase e nódulo em dorso sugestivo de abscesso. Foi iniciada antibioticoterapia empírica para infecção pulmonar bacteriana, com diminuição dos nódulos em nova TC de tórax pós-tratamento. A tomografia por emissão de pósitrons (PET-TC) realizada foi sugestivo de neoplasia em atividade, entretanto, a biópsia do nódulo pulmonar foi negativa. Exames laboratoriais evidenciaram anemia e trombocitose: hemoglobina 7,0 g/dL e plaquetas 550.000/mm³, tendo sido realizada a transfusão de dois concentrados de hemácias. Consultas subsequentes evidenciaram manutenção da anemia, além de aumento da enzima lactato desidrogenase (429 U/L) e da eritropoietina (> 750 mIU/mL), além de Coombs direto positivo. Dado o diagnóstico de AHAI, iniciou-se o tratamento com corticoide e ácido fólico. **Discussão e conclusão:** Raros são os casos relatados na literatura de AHAI em pacientes com diagnóstico prévio de MFP. Este relato destaca a importância de documentação de tais casos para contribuir com a literatura médica e aprimorar a abordagem diagnóstica e o tratamento dessa condição complexa.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.143>

3.7 KB DELETION OF ALPHA-THALASSEMIA SIGNIFICANTLY ASSOCIATED FOR PRIAPISM IN SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS FROM MANAUS-AM

RS Leal^a, CCMX Albuquerque^b, AG Gbadamassi^{c,d}, MO Cunha^d, MOO Nascimento^d, SRL Albuquerque^{b,c}, NA Fraiji^b, MS Gonçalves^a, R Ramasawmy^{c,e}, JPM Neto^{b,c,d,f}

^a Programa de Pós-Graduação em Farmácia (PGF), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brazil

^c Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^d Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^e Universidade Nilton Lins (UNL), Manaus, Brazil

^f Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Governador Valadares, Brazil

Objectives: Alpha thalassemia (AT) is a hereditary hemoglobinopathy caused by a partial or complete deletion of the synthesis of alpha globin chains. This deletion has been

correlated as a prognostic marker which directly contributes to the phenotypic diversity demonstrated among sickle cell anemia patients (SCA). The aim of this study was to confirm the association of AT with clinical severity and decreased laboratory results in patients with SCA treated at HEMOAM. **Materials and methods:** A total of 156 male SCA patients with a mean age of 23+11 years old were molecularly investigated for AT for the presence of the 3.7 kb deletion. The molecular analysis was investigated by molecular technique of allele-specific PCR. Clinical and laboratory data were obtained from medical records and interviews with patients or legal guardians. **Results:** Twenty-six (16.7%) patients were heterozygous (- $\alpha/\alpha\alpha$) and 11 (7.1%) were homozygous ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$), totaling 23.8% of male patients with concomitant AT and ACS. Significant differences were demonstrated when analyses were performed between patients with wild type genotype for AT ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$) and concomitant mutant's genotypes for AT (- $\alpha/\alpha\alpha$ / - α/α). Significantly decreased hematimetric indices for red blood cells ($p=0.003$), mean corpuscular volume ($p=0.023$) and mean corpuscular hemoglobin ($p < 0.1$), while elevated platelet count ($p=0.032$) were observed in the mutant's genotypes, when compared to the normal wild type genotype. Interestingly, a higher prevalence of mutant genotypes (- $\alpha/\alpha\alpha$ / - α/α) was demonstrated in those with a higher presence of priapism, exhibiting a prevalence ratio of 4.48 (CI: 1.39-8.59 - $p=0.018$). **Discussion:** We understand that the presence of AT may be related to lower frequencies of hemolysis among the group of patients with SCA, resulting in a higher concentration of hemoglobin and carriers of relatively higher hematocrit, favoring a higher blood viscosity, causing a higher frequency of blood blockage of the penile corpus cavernosum. **Conclusion:** Our results corroborate several studies that demonstrate AT as a phenotypic modulator for many of the severe comorbidities in patients with ACS, mainly in severe hemolytic crises, stroke and priapism, which is commonly correlated with the enormous clinical heterogeneity of sickle cell disease. The clinical course of patients with AF is highly variable and, although AT has been established as a modulator of AF, it still cannot explain all the clinical heterogeneity described among this group of patients. To try to clarify this genetic modulation, genotype-phenotype association studies, where candidate genes for single nucleotide polymorphisms are related to specific phenotypes, may help in this context. Genome-wide association studies of these SNPs may help confirm these observations and also describe other genetic modulators.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.144>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA EM PACIENTE GESTANTE COM RESPOSTA APÓS CAPLACIZUMABE E IMUNOSSUPRESSÃO: UM CASO DESAFIADOR

L Oliveira^{a,b}, G Lacerda-Marquez^a, SC Fernandes-Silveira^{a,b}, RL Guerino-Cunha^c

^a Oncoclínicas Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Uberlândia (UFU), Uberlândia, MG, Brasil

^c Programa de Terapia Celular, Oncoclínicas São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A púrpura trombocitopênica trombótica (PTT) é uma doença aguda, potencialmente fatal, caracterizada por trombocitopenia e anemia hemolítica microangiopática. Outras manifestações podem incluir alterações no nível de consciência e insuficiência renal. **Objetivos:** Descrever o caso de uma paciente gestante com o diagnóstico de Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) que evoluiu com necessidade de múltiplas linhas de tratamento e ressaltar o desafio diagnóstico e terapêutico das microangiopatias na gestação. **Métodos e resultados:** Mulher, 33 anos, antecedente de epilepsia idiopática controlada com Levetiracetam, dois abortos prévios de primeiro trimestre, apresentou-se com 23 semanas de gravidez com plaquetopenia moderada em rotina pré-natal (52 mil), anemia normocítica e normocrômica (Hb 11.3 g/dL) e elevação leve de transaminases, sem sintomas associados. O exame físico e níveis pressóricos normais, mas a ultrassonografia gestacional evidenciava restrição de crescimento intrauterino com Doppler alterado. Internada para investigação e medidas para síndrome HELLP, paciente apresentou piora do quadro clínico mesmo após a resolução da gravidez com progressão da plaquetopenia (nadir de 6 mil), detecção de esquizócitos no esfregaço, confusão mental e evento isquêmico cerebral culminando com afasia motora. O escore PLASMIC era de 7 pontos com alta suspeição para PTT. Foi iniciada plasmáfereze diária e corticoterapia, sem resposta adequada após 6 dias. Foi então associado Caplacizumabe com rápida ascensão plaquetária e sucesso na interrupção da plasmáfereze. A dosagem de ADAMTS13 foi inferior a 0.1% com titulação de inibidor de 33 U.B., além de exoma negativo para PTT congênita. Por persistência de ADAMTS13 baixo foi realizado Rituximabe por 4 doses, mas houve exacerbação da PTT após suspensão do Caplacizumabe, sendo preciso retomar as trocas plasmáticas, realizar curetagem de restos placentários secretores de beta-HCG e associar Ciclofosfamida para atingir novo controle de doença. Após 15 meses do diagnóstico a paciente encontra-se em remissão completa e com reversão do déficit neurológico. **Discussão:** A hipótese de PTT deve ser aventada nos casos de microangiopatia trombótica (MAT) na gravidez e, nesse contexto, é importante diferenciá-la quanto à sua etiologia congênita ou imune. Nos casos em que há elevada probabilidade clínica de PTT, o tratamento não deve ser postergado enquanto se aguarda a quantificação da atividade de ADAMTS13 e do inibidor, uma vez que a mortalidade materna e fetal pode atingir 90%. Diferentemente da pré-eclâmpsia grave em que a interrupção da gravidez é importante para a resolução da síndrome, na PTT o curso clínico da doença não é alterado, de modo que a resolução da gestação segue indicações obstétricas. Muito embora ainda haja pouca evidência sobre a segurança do uso do Caplacizumabe em gestantes, o uso do anticorpo monoclonal esteve associado em pacientes não gestantes à ascensão plaquetária mais rápida, a menor mortalidade e a menor tempo de internação e teve papel importante no controle da PTT na puérpera do caso em questão. **Conclusão:** A PTT pode ser mais comum na gravidez e deve ser lembrada no diagnóstico diferencial de MAT. Esse caso ilustra a importância do reconhecimento

precoce dessa condição e das novas terapias disponíveis para obtenção de melhores desfechos. Estudos que avaliem a segurança e a eficácia do Caplacizumabe em gestantes serão importantes para orientar o manejo nessas pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.145>

DISTRIBUIÇÃO DE CASOS DE DOENÇAS FALCIFORMES CONFORME CONTEXTO SOCIOECONÔMICO DE DIFERENTES MUNICÍPIOS DE UM ESTADO DO NORDESTE BRASILEIRO

PLS Nunes ^a, MFR Ribeiro ^a, MFC Sousa ^b, RAM Ferreira ^a, MFS Vieira ^a, AFF Penha ^a, A Zagmignan ^a, SFC Souza ^c, SA Costa ^a, CP Costa ^a

^a Centro Universitário do Maranhão (CEUMA), São Luís, MA, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

^c Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Objetivo: Analisar a distribuição de casos de doenças falciformes em relação ao índice de desenvolvimento humano (IDH) e à mortalidade infantil em um estado do nordeste brasileiro. **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal realizado com os dados do único hemocentro do estado do Maranhão, Brasil. Dados sobre o diagnóstico, sexo, idade e município de residência dos pacientes atendidos nesse centro foram resgatados dos prontuários eletrônicos em 2024. Dados sobre IDH e mortalidade infantil municipais, obtidos do último censo demográfico do Brasil realizado em 2022 pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, foram categorizados em IDH baixo/médio quando < 0.69 e mortalidade infantil média/alta quando > 10 óbitos a cada mil habitantes. Análise descritiva e bivariada por meio do teste Qui-Quadrado e Exato de Fisher foram empregadas. **Resultados:** Dos 1.736 pacientes atendidos no hemocentro do estado do Maranhão, 74 apresentaram dados perdidos em variáveis de interesse e foram excluídos da análise. Assim, a amostra total incluiu 1.662 indivíduos, dos quais 50,78% eram do sexo masculino e 67,49% eram oriundos da macrorregião norte do estado. A mediana da idade foi 16 (IQ25%:9; IQ75%:25). Quanto ao diagnóstico, 92,24% da amostra possuía anemia falciforme ou B-talassemia e 7,76% possuíam a doença em heterozigose. A análise bivariada demonstrou diferença significativa quanto à distribuição dos casos de doença falciforme conforme o IDH municipal; 70,76% desses pacientes residiam em municípios de IDH considerado baixo ou médio ($p = 0.036$). No entanto, não encontramos diferenças quanto à distribuição dos casos de anemia falciforme quando consideramos os índices de mortalidade infantil municipais ($p = 0.24$). **Conclusão:** As doenças falciformes afetam de forma desproporcional indivíduos que estão inseridos em contextos sociais mais desfavoráveis no estado do Maranhão, especialmente em municípios de baixo/médio IDH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.146>