

Objetivos: Relatar um caso de anemia falciforme com células falcizadas em formato de aveia e barco, na qual a paciente apresentava diagnóstico inicial de talassemia. **Relato de caso:** Trata-se de uma paciente do sexo feminino, 24 anos, venezuelana, com diagnóstico inicial de talassemia. Há 2 anos é cadeirante devido a osteomielite e realizou esplenectomia aos 4 anos de idade. Foi admitida no hospital proveniente da Unidade de Pronto Atendimento (UPA), referindo dores no peito e nas pernas, pálida e com sangramento vaginal. Ao ser realizado os exames laboratoriais de rotina, em seu primeiro hemograma, apresentou: Eritrócitos: 1,98 milhões/mm³, Hemoglobina de 6,5 g/dL, RDW: 22,3%, 56 eritroblastos em 100 leucócitos contados e com as seguintes alterações eritrocitárias: anisocitose ++, poiquilocitose +, eliptócitos +, codócitos ++, esquizócitos +, pontilhado basófilo + e policromasia +++. Achados esses que são característicos de anemias hemolíticas. No seu segundo hemograma realizado no hospital, apresentou os seguintes resultados: Eritrócitos: 1,82 milhões/mm³, Hemoglobina de 6,0 g/dL, RDW: 22,4%, 62 eritroblastos em 100 leucócitos contados e com as seguintes alterações eritrocitárias: anisocitose ++, macrocitose +, poiquilocitose +++, eliptócitos +, codócitos ++, drepanócitos ++ e policromasia ++. Os drepanócitos, principal característica da anemia falciforme, podem apresentar variadas formas, dentre elas clássica, envelope, meia-lua, aveia e barco. A paciente apresentou as células falcizadas com predomínio das formas de aveia e barco, sendo que as em formato de barco são muito parecidas com eliptócitos. Foi realizado para diagnóstico definitivo o exame de eletroforese de hemoglobina, com os seguintes resultados: HbS: 88,6%, Hb fetal: 6,4%, Hb A2: 2,7% e Hb A: 2%. Com o conjunto desses exames, ficou definido o diagnóstico como anemia falciforme, excluindo a talassemia, e concluiu que os sintomas que ela apresentava eram de uma crise falcêmica. **Discussão:** As hemoglobinopatias acarretam alteração na produção de hemoglobina, dentre elas as mais comuns são a falciforme e a talassemia. Essas anemias também são caracterizadas como hemolíticas. O hemograma é um dos exames mais importantes para auxiliar nos diagnósticos dessas doenças. As principais características de uma doença falciforme são a presença de hemácias em formato de drepanócitos, mas para isso é necessário ter profissionais qualificados para conseguirem diferenciar as formas das hemácias, juntamente com os diagnósticos diferenciais como eletroforese de hemoglobina, teste de falcização e teste de solubilidade. Outra possibilidade é a paciente já ter recebido o diagnóstico de anemia falciforme, mas ter se confundido com os nomes das doenças, o que faz necessário sempre serem realizados laudos dessas doenças genéticas para que a paciente possa levar consigo. Também poderiam ser implementados em sistemas ou até mesmo em documentos oficiais a descrição da doença genética que o indivíduo apresenta. **Conclusão:** Em casos como este, é imprescindível que os profissionais e o sistema de saúde melhorem em três pontos: primeiro, os profissionais devem sempre buscar qualificações para entregar resultados que facilitem o diagnóstico; segundo, é necessário realizar estudos para identificar células em formatos diferentes dos convencionais; terceiro, a secretaria de saúde deve conseguir implementar os diagnósticos dos indivíduos em documentos oficiais ou aplicativos.

HERANÇA GENÉTICA PARA PACIENTE COM BETA-TALASSEMIA E TRAÇO FALCIFORME: RELATO DE CASO

LT Miranda ^{a,b}, MF Barros ^{a,b}, RAT Takaes ^{a,b}, DB Menin ^{a,b}, IP Roman ^{a,b}, MC Capelin ^{a,b}, RA Martini ^{a,b}, VS Araújo ^{a,b}, MAF Chaves ^{a,b}

^a Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP), Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Objetivo: Descrever um caso de interação entre a hemoglobinopatia Hb S e a β -talassemia menor. **Relato de caso:** Trata-se de um paciente masculino, de 9 anos, em acompanhamento no ambulatório de hematologia pediátrica do Hospital Universitário desde os três meses de idade, a partir do teste do pezinho alterado na triagem de hemoglobinopatias devido S-beta-talassemia, com múltiplos internamentos por crise de dor. Com relação ao histórico familiar, a mãe possui traço falciforme, o pai e a irmã são portadores de beta-talassemia menor. O paciente faz uso contínuo de Ácido fólico, Pen-Ve-Oral® (fenoximetilpenicilina potássica) apenas quando apresenta infecção, durante o período de 7 dias, seguindo orientação do médico e em março de 2023 iniciou Hydrea® (hidroxiuréia), apresentado boa resposta clínica. Foi solicitado em 2022 a realização do exame de eletroforese de hemoglobina para analisar indicação de hidroxiuréia, esse exame mostrou níveis de HbS de 82%, e em maio de 2024, foi realizado novo exame em que a HbS diminuiu para 71,1% enquanto a Hb Fetal passou de 6,7% em 2022, para 14,1%. No histórico hospitalar, o paciente ficou internado em fevereiro de 2017 por broncopneumonia, em janeiro de 2018 por alterações hepáticas e em maio de 2018, novembro de 2019, e novembro de 2022 por crise de dor vaso-oclusiva, com a pior manifestação do quadro algico no último internamento, necessitando de morfina para controle da dor. Nas internações, precisou receber transfusão de sangue apenas em maio de 2018. Conforme último hemograma realizado, em novembro de 2023, os resultados para Hemoglobina foi de 8,7 g/dL, Hematócrito de 26,9%, VCM 80,3fL, Leucócitos 13.300/mm³, Plaquetas 250.000/mm³. Entre as alterações eritrocitárias presentes no hemograma, estão anisocitose, microcitose, hipocromia, poiquilocitose com presença de eliptócitos, e codócitos, além da presença de policromasia. **Discussão:** O paciente com o traço falciforme enfrenta períodos de piora do quadro clínico, necessitando de cuidados especiais e, às vezes, hospitalizações. Essa condição demanda uma abordagem multiprofissional em todos os níveis de atenção à saúde. O acompanhamento deve ser baseado em uma assistência de qualidade e adequada com as necessidades de cada paciente. A interação entre Hb S e beta talassemia é uma condição frequente, resultante da co-herança de um alelo mutante da hemoglobina S (Hb S) e de outro alelo mutante da beta talassemia, conhecido como Hb S/ β tal. Indivíduos com essa doença falciforme podem apresentar um quadro clínico que varia de anemia levemente sintomática a formas graves. O uso de hidroxiuréia, que tem como principal efeito a elevação dos níveis de hemoglobina fetal (HbF) em pacientes

portadores de anemia falciforme, apresenta poucos ou nenhum efeito colateral. Além de ser de fácil utilização, seu efeito mielossupressor é facilmente revertido. A caracterização precisa das mutações de Hb S/Beta-tal é fundamental para orientar a conduta médica adequada, fornecer aconselhamento genético e realizar estudos de prevalência nas populações. **Conclusão:** Este estudo demonstra a importância do acompanhamento hospitalar desde os primeiros meses de vida, para que seja possível analisar a necessidade de medicamentos, como a hidroxiuréia, que auxiliam no manejo do paciente com essa herança genética.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.160>

APLASIA PURA DE SÉRIE VERMELHA: RELATO DE CASO

BM Oliveira, YV Pinheiro, L Miloni, LTPB Silva, RCR Queiroz, VL Costa, LAP Sales, LFM Olivatto, PDS Perez, VR Ferrarez

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A aplasia pura de série vermelha é uma condição rara caracterizada por anemia persistente devido à ausência de precursores eritroides na medula óssea. As causas podem incluir distúrbios autoimunes, infecções, toxicidade medicamentosa, neoplasias e gestação. O manejo é individualizado com base na etiologia e nos sintomas. **Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente gestante com aplasia pura de série vermelha. **Relato de caso:** Paciente feminina, 21 anos, gestante de 28 semanas, previamente saudável, apresentou anemia macrocítica detectada no pré-natal. Recebeu reposição de vitamina B12 e ferro, necessitando de duas internações e 3 transfusões de concentrado de hemácias. Foi internada pela equipe obstétrica com anemia hipoproliferativa e necessidade de investigação etiológica. Os exames iniciais revelaram anemia macrocítica, reticulopenia, provas de hemólise negativas e deficiência de vitamina B12, sem resposta à reposição e sem evidências de anemia perniciosa. Mielograma e biópsia de medula óssea mostraram hipoplasia acentuada da série eritróide, com raros pró-eritroblastos (menos de 1% da celularidade) e ausência de alterações nas outras linhagens. A sorologia para parvovírus IgM foi positiva. A paciente está em acompanhamento ambulatorial, recebendo transfusões e aguardando o término da gestação. **Discussão:** A aplasia pura de série vermelha é uma desordem hematológica rara que afeta exclusivamente os precursores eritróides, preservando as linhagens granulocítica e megacariocítica. Pode ser congênita, diagnosticada na infância devido a alterações genéticas, ou adquirida na vida adulta. A forma adquirida é mediada por linfócitos T ativados e pode ser desencadeada por autoimunidade, neoplasias (principalmente timoma), medicações, infecções virais (como parvovirose B) e gestação. O diagnóstico inclui hemograma completo, contagem de reticulócitos, perfil de ferro, vitamina B12, ácido fólico, provas de hemólise e eletroforese de hemoglobina. O estudo da

medula óssea confirma a ausência ou diminuição dos precursores eritróides. O tratamento deve ser individualizado, com terapia conservadora e suporte transfusional para causas benignas, e imunossupressão para casos mais graves. **Conclusão:** A aplasia pura de série vermelha é um diagnóstico raro que deve ser considerado em casos de anemia com reticulopenia após exclusão de causas mais comuns. É fundamental investigar o fator desencadeante e personalizar o tratamento conforme a etiologia e o estado clínico do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.161>

PERFIL DE VARIAÇÕES EM NÚMERO DE CÓPIAS DOS GENES DA ALFA GLOBINA EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DO BRASIL

FK Marques^a, DS Pereira^b, MF Oliveira^b, TR Pimenta^b, TML Martins^b, JASM Oliveira^c, PRX Tomaz^c, MCT Pintao^a

^a Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Biologia Molecular, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^c Genesis Genomics

As hemoglobinopatias estão entre as doenças hereditárias monogênicas mais frequentes mundialmente. Especificamente, a α -talassemia é caracterizada pela redução na síntese de α -globina, comumente causada por deleções que envolvem, parcial ou completamente, o agrupamento gênico HBA, localizado no cromossomo 16 e composto por duas cópias do gene por alelo (HBA1 e HBA2). A gravidade do fenótipo da α -talassemia depende do número de genes afetados. Portadores da deleção de um único gene ($-\alpha/\alpha\alpha$) são geralmente assintomáticos (portador silencioso), a deleção de dois genes ($-/\alpha\alpha$ ou $-\alpha/-\alpha$) está associada ao fenótipo de traço talassêmico, com presença de anemia microcítica. A deleção de três genes ($-/-\alpha$) está associada à doença de hemoglobina H, e a deleção de quatro genes ($-/-$) está associada a um fenótipo incompatível com a vida, a hidropsia fetal. O diagnóstico das α -talassemias é realizado pela análise de parâmetros clínicos e hematológicos, perfil de hemoglobinas e análise molecular do cluster gênico HBA. Este estudo tem como objetivo caracterizar a frequência e o perfil de variações em número de cópias (CNV) do agrupamento gênico da α -globina, em nosso laboratório, no período de outubro/2023 a julho/2024. A análise de CNVs foi feita por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) utilizando o kit SALSA MLPA Probemix P140-C1 HBA. Neste período foram analisados 391 pacientes (219 do sexo feminino) com mediana de idade de 23 anos (0 – 93 anos). Foram detectadas CNVs em 239 casos (61,1%), sendo deleção $-\alpha^{3,7}$ a alteração mais frequente, identificada em 218 casos (91,2%). A deleção $-\alpha^{4,2}$ foi identificada em cinco casos (2,1%), sendo em dois como deleção