

controles. Os pacientes com UMF apresentaram níveis mais elevados da IL-8 ($p=0,013$) comparados aos grupos UMA e controles. Os pacientes com UMA apresentaram níveis mais elevados da IL-10 ($p=0,009$) em relação aos grupos UMF e controles. Os níveis das IL-12 ($p=0,0005$), IL-18 ($p=0,002$) e TNF ($p=0,0009$) foram mais elevados nos grupos de UM em relação aos controles. As IL-1 β e IL-6 não mostraram associação entre os grupos UMA, UMF e controles. **Discussão:** Tendo em vista o processo de hemólise crônica, é provável que na AF a ativação do inflamassoma NLRP3 esteja aumentada. Assim, vários estudos tem mostrado níveis elevados de IL-1 β e IL-18 em pacientes com AF, sugerindo o papel do inflamassoma nos eventos inflamatórios na AF. Além disso, foi apontado que o heme e a hemoglobina livre oxidada agem como DAMPs (Padrão Molecular Associado a Dano) intensificando a inflamação. **Conclusão:** Os resultados apontam para um perfil inflamatório crônico da doença. Sendo assim, tais estudos são cruciais para compreender melhor a fisiopatologia da AF e das UMs oferecendo novos dados sobre a patogênese desse evento e seu tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.170>

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: UM RELATO DE CASO

HCO Vida ^a, BAS Corrêa ^a, CM Tana ^a,
ER Santos ^a, JVM Thiago ^a, LBR Bernardes ^a,
MD Magalhães ^a, VA Silva ^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A Anemia de Blackfan-Diamond é uma doença hereditária que se apresenta como anemia macrocítica grave desde a infância. Pode ser acompanhada por malformações congênicas e atraso no desenvolvimento. Tipicamente ocorre por mutação em genes de proteínas ribossomais, resultando em um RNA defeituoso, que causa estresse nucleolar e ativa a proteína p53, a qual induz a morte de células progenitoras eritroides, resultando em anemia. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 23 anos, apresentou icterícia e anemia severa (hemoglobina 2,3) aos 11 dias de vida. O mielograma revelou hipoplasia medular, especialmente na série granulocítica. A biópsia de medula óssea indicou hipoplasia eritroide e infiltração por células linfoides. Diagnosticada com Anemia de Blackfan-Diamond, permaneceu em suporte transfusional, estabilizando com corticoterapia a partir dos 5 anos, sem necessidade de transfusões até os 13 anos. Em 2022, usava prednisona 40 mg, ácido fólico, complexo B e contraceptivo parenteral. Exames de 05/07/2022 mostraram hemoglobina 10,6 g/dL, hematócrito 31%, leucócitos 7.600/mm³ e plaquetas 287.000/mm³. Condutas incluíram redução gradual da prednisona e prescrição de vitamina B12. Atualmente, a paciente usa prednisona 15 mg e azatioprina 150 mg. Em maio de 2024, recebeu duas bolsas de concentrado de hemácias devido à hemoglobina de 7,7 g/dL. Exames de 04/04/2024 indicaram: leucócitos 4,66 mil/mm³, hemácias 2,69 milhões/mm³, hemoglobina 10,0 g/dL, hematócrito 29,2%, VCM 108,9fL, HCM 37,1pg, RDW 16,8%, plaquetas

314 mil/mm³, reticulócitos 2,28%, CPK 42, bilirrubina total 0,32, direta 0,11, indireta 0,21, DHL 151, vitamina B12 324, ácido fólico 6,2. A paciente continua em acompanhamento especializado com ajustes terapêuticos conforme necessário para manutenção da estabilidade hematológica. **Discussão:** A Anemia de Blackfan-Diamond se manifesta por anemia grave desde a infância, retardo no crescimento e dificuldade de amamentação. O polegar com três falanges é uma alteração patognomônica. Há alto risco de neoplasias, como leucemia mieloide aguda e sarcoma osteogênico, e cerca de 50% apresentam malformações congênicas, incluindo alterações cefálicas, cardíacas, renais e ortopédicas. O diagnóstico envolve anemia macrocítica, reticulocitopenia e medula óssea normocelular com redução dos precursores eritroides. O hemograma e o aspirado de medula óssea confirmam o diagnóstico e estudos por imagem detectam malformações. O tratamento inclui corticoterapia e transfusões sanguíneas, com doses ajustadas para manter hemoglobina entre 8 e 10 g/dL. Pacientes não responsivos recebem transfusões mensais, com vigilância para sobrecarga de ferro transfusional, sendo associada a terapia de quelação de ferro para prevenir danos hepáticos. **Conclusão:** Esta trajetória mostra a importância de intervenções terapêuticas precisas e adaptativas na Anemia de Blackfan-Diamond. A evolução do quadro, com fases de estabilidade e recaídas, reflete a necessidade de estratégias dinâmicas que integram o controle da anemia e a vigilância constante para complicações, garantindo assim a longevidade e a qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.171>

ATUALIZAÇÕES EM TERAPIAS INOVADORAS PARA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

LVDC Souza ^a, JM Martins ^b, JVS Rodrigues ^b,
DRC Silva ^b, AP Silva ^c, MV Diniz ^{b,c},
JVGF Batista ^b, BLD Hatzlhofer ^d, GS Arcanjo ^c,
MAC Bezerra ^c

^a Centro de Biociências (CB), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^d Departamento de Ciências Farmacêuticas, Centro de Ciências da Saúde (CCS), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução/Objetivos: Os avanços nos cuidados médicos gerais, no diagnóstico precoce e no tratamento abrangente levaram a melhorias substanciais na expectativa de vida de indivíduos com anemia falciforme (AF). Atualmente, o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) apresenta-se como a única alternativa de cura para a doença, entretanto, esta terapia é limitada pela escassez de doadores adequados. Embora os tratamentos disponíveis possam aliviar os sintomas consequentes da AF, com exceção do TCTH, eles não apresentam eficácia curativa para a patologia, além de apresentarem