

classificação e manejo dessas doenças. A implementação da técnica contribui para a compreensão das bases moleculares, correlação com quadro clínico e estudos funcionais, além de fornecer ferramentas para confirmação diagnóstica, classificação de subtipos e aconselhamento genético. Para estabelecimento do fluxograma é necessário o contato com diversos setores de forma a entender todos os processos envolvidos na validação do painel genético em distúrbios do fibrinogênio, dentre eles a Hematologia, Genética, Bioinformática e setor comercial. Inicialmente é imprescindível compreender as bases fisiopatológicas da doença, limitações atuais de exames laboratoriais convencionais empregados para definição do diagnóstico, e avaliação do benefício da implementação de novas tecnologias no cenário atual. O setor da Genética nos ajuda a buscar dados na literatura através de sites e plataformas de genética, compreender os genes envolvidos e possíveis desafios técnicos no processo de sequenciamento genético. Já o setor de Bioinformática nos ajuda a caracterizar o tipo de variante associada aos distúrbios do fibrinogênio, avaliação de presença de pseudogene e caracterização da cobertura de regiões de interesse. Neste processo, é imprescindível que o setor de qualidade esteja presente de forma longitudinal, fornecendo dados precisos, robustos e reproduzíveis. Desta forma avaliamos a plausibilidade e impacto da implementação do painel genético para distúrbios do fibrinogênio. **Conclusão:** É de fundamental relevância compreender todo o processo para implementação de teste genético baseado em NGS, todos os setores envolvidos para execução e validação do método, de forma a entender as limitações e garantir qualidade dos resultados obtidos. A incorporação do painel genético facilita o diagnóstico de coagulopatias hereditárias, mas também exige uma abordagem cuidadosa para a interpretação dos dados e a integração dessas informações na prática clínica. A combinação de avanços tecnológicos com a expertise clínica continua sendo essencial para enfrentar os desafios diagnósticos e proporcionar o melhor cuidado possível aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.986>

ANEMIA HEMOLÍTICA AGUDA SECUNDÁRIA A PRÓTESE CARDÍACA VALVAR: RELATO DE CASO

CL Voltarelli^a, LG Silva^b, LL Martins^b,
CO Montenegro^b, PFG Nicz^b, TBR Mialski^b,
BO Erbano^b

^a Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUC-PR), Campus Londrina, Londrina, PR, Brasil

^b Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: Hemólise intravascular é uma complicação conhecida em pacientes com próteses valvares mecânicas. Embora muitos pacientes sejam assintomáticos, refluxos paravalvares significativos podem estar associados a anemia hemolítica aguda e quadros clínicos graves, que exigem compreensão adequada para um manejo direcionado. **Relato de caso:** Paciente feminina, 82 anos e hipertensa. Implantou

duas próteses mecânicas (mitral e aórtica) em 2010, por doença reumática. Queixava-se de astenia há dois dias e múltiplos internamentos recentes para transfusão por anemia refratária. Também relatou hematúria, porém negou disúria. No exame físico, estava hipocorada, icterica, normotensa, sem edema de membros inferiores ou visceromegalias. Na ausculta cardíaca havia dois cliques metálicos, além de sopro sistólico 3+/6 em foco mitral. Exames laboratoriais mostraram anemia macrocítica normocrômica com hemoglobina de 6,3 g/dL, poiquilocitose, esquizócitos, reticulocitose (249.000, 5,46%), bilirrubina total de 3,09 mg/dL (indireta de 2,35 mg/dL), LDH de 3.451 U/L e Coombs direto negativo. Parcial de urina revelou hemoglobina com 40.000 eritrócitos/mL. No ecocardiograma, notou-se refluxo paraprotético grave em prótese mecânica mitral. A paciente, com risco cirúrgico proibitivo (STS score 46%), havia recebido total de 10 concentrados de hemácias em um período de dois meses de internação. Assim, optou-se por ocluir o refluxo paraprotético percutaneamente, com oclisor vascular (plug). Após o procedimento, níveis de hemoglobina apresentaram crescimento sustentado, com valor de 9,5 g/dL na alta hospitalar. Após 6 meses, paciente encontra-se assintomática com hemoglobina de 12,2 g/dL. **Discussão:** Anemia hemolítica aguda pode ser desencadeada por mecanismos intravasculares ou extravasculares. No contexto de próteses valvares mecânicas, a hemólise intravascular é particularmente relevante e resulta da fragmentação das hemácias por estresse mecânico e turbulência do fluxo sanguíneo provocado pela prótese. Os achados laboratoriais típicos incluem reticulocitose, hiperbilirrubinemia indireta, redução de haptoglobina e elevação da LDH. A presença de esquizócitos é indicativa de hemólise intravascular. A hemoglobina reduzida e macrocitose denotam resposta regenerativa da medula óssea, evidenciada pelo aumento de reticulócitos. O Coombs direto negativo afasta a hipótese de hemólise autoimune, orientando o diagnóstico para causas mecânicas. O fato de a anemia desta paciente não ter mantido níveis normais após múltiplas transfusões e hemoglobinúria são consistentes com hemólise aguda grave. O ecocardiograma transesofágico é fundamental para portadores de próteses mecânicas, como neste caso, tendo em vista a possibilidade de tratamento para refluxos periprotéticos importantes que, afinal, curam a anemia por hemólise neste cenário. Outras causas de hemólise, como distúrbios hereditários, síndrome hemolítico-urêmica e coagulação intravascular disseminada, foram consideradas menos prováveis. Embora o tratamento cirúrgico seja tradicionalmente recomendado para pacientes com refluxo paravalvar significativo, em caso de risco cirúrgico elevado, a intervenção percutânea é a melhor opção. Portanto, a hemólise mecânica deve ser sempre aventada como possível causa de anemia hemolítica aguda em pacientes com próteses valvares mecânicas, reforçando o papel fundamental da interdisciplinaridade do cuidado em pacientes com anemia. Com os avanços exponenciais de soluções menos invasivas para manejo de valvopatias e próteses valvares, é crucial que profissionais de saúde de diversas especialidades estejam a par das melhores possibilidades de tratamento para seus pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.987>