

HEMO 2023

HEMATOLOGIA GERAL

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIA APLÁSTICA, HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA, NOTURNA, ANEMIAS CONGÊNITAS, ANEMIA DE FANCONI

TROMBOSES ESPLÂNCNICAS EM PACIENTE COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA SEM HEMÓLISE SIGNIFICATIVA: RELATO DE CASO

AA Ferreira, STF Grunewald

Hospital Universitário, Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivo: Narrar um caso de trombozes esplâncnicas que levaram ao diagnóstico de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) em um paciente sem evidências laboratoriais de hemólise. **Relato de caso:** Trata-se de um homem de 63 anos, com diagnóstico de lúpus sistêmico (LES) desde 2017, em uso de hidroxiclороquina e sem sinais de atividade de doença. Em 2021, 3 dias após receber a vacina Covishield[®], apresentou prostração, dor abdominal e icterícia. Foi diagnosticado com trombose de veias hepáticas e síndrome de Budd-Chiari, e tratado com rivaroxabana após a alta hospitalar. Em 2023, ao ser admitido em nosso serviço, exibia ascite refratária e os exames de imagem mostravam trombose de veias mesentérica e porta com transformação cavernomatosa, varizes de esôfago, esplenomegalia e alterações hepáticas perfusionais. Exames laboratoriais: Hb 12,9 g/dL, leucometria 7650/mm³, plaquetas 116.000/mm³, reticulócitos 90.000/mm³, creatinina 1 mg/dL, LDH 192 (120-246 U/L), bilirrubina indireta 0,6 mg/dL, haptoglobina 105 (40-280 mg/dL), TGO 30 U/L, TGP 48 U/L, FA 423 (27-100 U/L), GGT 367 (7-40 U/L) e Coombs direto negativo. Quando diretamente questionado, o paciente referia episódios de disfagia, dor torácica inespecífica, fadiga e disfunção erétil; negava transfusões. A pesquisa de trombofilias hereditárias e síndrome antifosfolípide resultou negativa. A citometria de fluxo

não evidenciou perda da expressão do antígeno CD59 nas hemácias, mas perda total do CD24 em 93,3% dos neutrófilos e do CD14 em 87,5% dos monócitos. O exame foi repetido em outro laboratório e manteve a discrepância na mensuração dos clones entre as linhagens (HPN tipo II em 8,3% das hemácias e tipo III em 0,8%; perda de CD157 e FLAER em 92% dos neutrófilos e em 89,9% dos monócitos), confirmando o diagnóstico de HPN. O paciente mantém uso de varfarina, paracetamoles semanais e aguarda a realização de shunt intra-hepático para tratamento da hipertensão portal e a liberação de eculizumab pelo SUS. **Discussão:** A HPN é uma rara condição hematológica que cursa com hemólise e eventos trombóticos, que são a ocorrência inicial em cerca de 10% dos pacientes. A tendência trombótica é provavelmente multifatorial, incluindo a hemólise intravascular e maior ativação das plaquetas GPI-deficientes, mais susceptíveis a ataques do sistema complemento. No caso descrito, tanto o LES quanto a vacinação podem ter atuado como fatores ativadores do complemento. Por muito tempo acreditou-se que pacientes com sintomas hemolíticos clássicos eram os mais propensos a trombozes. Essa premissa foi utilizada na elaboração do protocolo clínico do Ministério da Saúde para tratamento da HPN de alta atividade. Entretanto, estudos mais recentes têm mostrado que a presença de clones > 50% em granulócitos são fortes preditores de trombose, mesmo com baixos níveis de hemólise, mas ainda não existem diretrizes para o uso de inibidores de complemento nesse subconjunto de pacientes a despeito da alta morbimortalidade associada aos eventos trombóticos na HPN. **Conclusão:** A hemólise intravascular pode estar associada a eventos trombóticos, mas fatores plaquetários e leucocitários parecem ter um papel mais importante que o previamente reconhecido no mecanismo da trombose na HPN. Estudos são necessários para avaliar as indicações dos inibidores do complemento em pacientes com grandes clones de HPN e poucas evidências de hemólise.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.088>

SOROEPIDEMIOLOGIA DA INFECÇÃO PELO PARVOVÍRUS B19 EM PACIENTES PORTADORES DE DOENÇAS HEMATOLÓGICAS NO ESTADO DO AMAZONAS

PHR Souza ^{a,b,c}, LC Oliveira ^{a,b,c}, LS Mineiro ^d, RS Abreu ^{a,b,c}, AN Barbosa ^d, GS Pontes ^{b,c,d}

^a Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

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

^d Instituto Nacional de Pesquisas da Amazônia (INPA), Manaus, AM, Brasil

Objetivos: A infecção pelo parvovírus B19 (B19V) pode resultar em distúrbios no processo da eritropoiese e causar manifestações clínicas como eritema infeccioso e crise aplásica transitória. A vigilância epidemiológica da infecção por B19 ainda é negligenciada no Brasil, especialmente em pacientes com doenças hematológicas. O principal objetivo deste estudo foi investigar a soroprevalência de anticorpos IgG e IgM anti-B19V em pacientes com doenças hematológicas atendidos na Fundação Hospitalar de Hemoterapia e Hematologia do Amazonas (HEMOAM). **Métodos:** Foram recrutados, por livre demanda, pacientes de ambos os sexos, em qualquer faixa etária e previamente diagnosticados com alguma doença hematológica na FHEMOAM. Todos os pacientes foram submetidos a coleta de sangue periférico e as amostras foram analisadas por ensaio imunoenzimático (ELISA) para detecção de anticorpos IgG e IgM anti-B19V. Informações clínicas e sociodemográficas dos pacientes foram coletadas da base de dados IDOCTOR da FHEMOAM. **Resultados:** Um total de 421 pacientes com doenças hematológicas foram testados para a presença de anticorpos IgG e IgM anti-B19V. Foi observada uma prevalência total de 59,86% para infecção por B19, sendo maior entre indivíduos do sexo feminino (59,92%) e em pacientes com idade maior ou igual a 60 anos (72,22%). Entre os indivíduos testados, 12 (2,85%) apresentaram positividade para anticorpos IgM, sendo a maioria pertencente ao sexo feminino (n = 07). A infecção foi mais prevalente em pacientes com trombofilia (88,89%), linfoma (61,40%), anemia (57,69%) e leucemia (43,40%). Foi observado uma maior susceptibilidade à infecção entre pacientes portadores de anemia (OR: 1,83; IC: 1,11-3,01; p < 0,05), linfoma (OR: 2,08; IC: 1,08-4,00; p < 0,05), leucemia mieloide crônica (OR: 5,24; IC: 1,83-15,06; p < 0,01) e trombofilia (OR: 6,52; IC: 1,78-23,88; p < 0,01). **Discussão:** A elevada prevalência da infecção pelo vírus B19 observada em pacientes com doenças hematológicas do Estado do Amazonas é similar ao que é observado em outros grupos populacionais. Entretanto, ao contrário do padrão observado em outras coortes populacionais, no qual a prevalência da infecção tende a ser mais alta entre jovens e adultos, neste estudo foi observada uma maior prevalência entre indivíduos com idade igual ou superior a 60 anos. Os resultados demonstraram que pacientes portadores de trombofilia, linfoma, anemia e leucemia mieloide crônica (LMC) estão mais susceptíveis a infecção

por B19. A anemia é a principal consequência da infecção pelo vírus B19V devido à destruição de células precursoras dos eritrócitos durante o ciclo viral. No caso de linfoma e LMC, o aumento da susceptibilidade pode estar relacionado a imunossupressão decorrente do curso clínico, da doença ou ocasionada pelo esquema terapêutico utilizado. **Conclusão:** Este estudo demonstra que a prevalência da infecção por B19 em indivíduos portadores hematológicos do estado do Amazonas é alta, principalmente entre mulheres e maiores de 60 anos. Pacientes com trombofilia, linfoma, anemia e LMC apresentam maior susceptibilidade a infecção. Tais achados são relevantes para uma melhor compreensão da epidemiologia da infecção por B19 no contexto da doença hematológica, constituindo uma base para futuros estudos epidemiológicos que possam fornecer informações relevantes para o aprimoramento do manejo clínico desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.089>

ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM ANEMIA DE FANCONI DO ESTADO DE PERNAMBUCO: RELATO DE 3 CASOS

MLRR Borges ^a, JLC Souza ^b, N Santos ^a, S Gonzalez ^c, JL Junior ^c, TJM Salles ^b

^a Departamento de Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Centro Especializado em Oncohematologia Pediátrica, Hospital Universitário Oswaldo Cruz (HUOC), Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

^c Centro de Genética Médica & Centro de Doenças Raras, Instituto Nacional Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

A anemia de Fanconi (AF) é uma doença rara, de base genética heterogênea, tendo sua etiopatogenia relacionada a mutações em genes envolvidos no mecanismo de reparo do DNA. O padrão ouro para o diagnóstico da doença é o teste de fragilidade cromossômica através de agente alquilantes como Diepoxibutano (DEB) e Mitomicina C (MMC). Os sintomas da AF incluem déficit de crescimento, manchas café com leite, alterações esqueléticas, agenesia renal, surdez, alterações hematológicas e hipoplasia/aplasia de medula óssea. No Brasil, há escassez de dados epidemiológicos sobre AF, sendo os estudos sobre a doença ainda escassos na região. Logo, o objetivo deste estudo foi diagnosticar, acompanhar e investigar a base mutacional dos pacientes com AF atendidos no Centro de Oncohematologia pediátrico do estado de Pernambuco. O diagnóstico foi realizado pelo teste de fragilidade cromossômica (MMC) em sangue periférico. A análise citogenética da MO foi realizada por bandeamento G e a triagem do perfil mutacional através de NGS com Nextseq 500, utilizando painel clínico para AF. O paciente 1: 4 anos, sexo masculino, oriundo da região agreste, filho de pais consanguíneos, teste da MMC positivo (score: 62), cariótipo 46,XY, e presença da variante c.2535_2536delCT em homozigose no gene FANCA; paciente 2: 6 anos, sexo masculino, oriundo da região