

No entanto, pouco se sabe a respeito de fatores de risco que possam contribuir para tais acontecimentos ou até se os indivíduos afetados já possuíam alguma predisposição às doenças citadas. Para saber com mais profundidade acerca do impacto do medicamento no sistema hematológico são necessários mais estudos, já que um viés limitante da pesquisa foi a ausência de estudos recentes que avaliassem o comportamento farmacológico da Dipirona na atualidade e se sua restrição em tantos países é realmente justificável

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.106>

PRIMEIRO RELATO DE CASO DE FAMÍLIA BRASILEIRA COM HEMOGLOBINAS VARIANTES RARAS: HB MAPUTO E HB OKAYAMA

EA Santos, RS Carvalho, LW Serrão

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Hemoglobinopatias são alterações genéticas na molécula da Hemoglobina (Hb). Hb raras Okayama e Maputo apresentam-se silenciosamente quando em heterozigose simples. Podem causar anemias importantes quando associadas a outras hemoglobinopatias. **Objetivo:** Apresentar relato de caso de portadores das Hb Okayama e Maputo na mesma família, nascidos em Duque de Caxias (RJ/Brasil). **Metodologia:** Todos os participantes (menor, pai, mãe e tia paterna) assinaram TCLE, aprovado CEP/HUCFF (5.737.364). Foram realizados exames de sangue contemplando os metabolismos glicídico, férrico, hepático e hemolítico (Pentra ES60 HORIBA®, França), pesquisa molecular para Alfa Talassemia, CLAE/Hb (Variant I Express, Biorad, Japão), vitamina B12, ácido fólico, eletroforese alcalina/Hb, CFO e Sequenciamento SANGER fragmento HBB (chr11: 5226658-5227244, Genome Browser GRCh38/hg38). **Resultados:** família encaminhada ao LACFar/UFRJ para esclarecimento de Hb variante encontrada no “teste do pezinho”. Menor (3 meses) e seu pai apresentaram resultados anteriores descrevendo Hb variante pela CLAE/Hb, sobrepondo HbA2, concentração 35-40%. Resultados do menor mostraram CFO com resistência marcante e anemia ferropriva. Resultados do pai não se observaram carência de ferro, mas resistência na CFO mantida. Foi confirmado para criança presença de 34,5% Hb variante, tempo de retenção (TR) 3,82 segundos, sobreposta à HbA2. Além da criança, pai apresentou 41% Hb variante, TR 3,80 segundos. Eletroforese alcalina/Hb demonstrou migração similar à HbS, em heterozigose, para o pai e menor. Sequenciamento apresentou mutação HBB:c.142G>T em heterozigose para ambos. Parâmetros laboratoriais da mãe não apresentaram alterações, com exceção da Hb glicada, levemente acima do valor de referência (VR). Seu sequenciamento apresentou mutação na posição HBB:c.9T>G em heterozigose. Tia não apresentou mutações no fragmento analisado nem outros resultados fora do VR. **Discussão:** Segundo Giambona (2009), níveis de HbA2 superiores 8% sugerem presença de Hb variante. Hb variantes

candidatas: Hb G Copenhagen, HbE ou Hb Maputo. HbE foi descartada pela mobilidade eletroforética encontrada, semelhante à HbS. Segundo banco de dados de genes variantes da Globina (<https://globin.bx.psu.edu/>), as Hb Maputo e G Copenhagen apresentam mutação no mesmo códon, a mutação observada foi correspondente à Hb Maputo. Sua ausência de repercussão clínica em heterozigose simples pode ser explicada pela estabilidade molecular e afinidade pelo oxigênio normais. Anemia ferropriva observada no menor poderia favorecer a resistência à hemólise na CFO, porém o pai não apresenta anemia e também apresentou resistência osmótica. Eletroferograma da mãe apresentou mutação correspondente à Hb Okayama; apesar de apresentar metabolismo glicídico normal, apresentou HbA1c discretamente acima do VR, sugerindo risco aumentado para diabetes mellitus. Hb Okayama pode eluir juntamente com HbA1c na CLAE/troca iônica, sugerindo valores HbA1c falsamente elevados. **Conclusão:** Dada baixa frequência mundial e pouca literatura existente sobre Hb Maputo e Okayama, nossos achados contribuem para melhor caracterização destas hemoglobinopatias, auxiliando no diagnóstico laboratorial; além de ampliar o registro da frequência de Hb raras no país e chamar a atenção para a associação destas com outras Hb variantes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.107>

MANEJO CLÍNICO DA COLESTASE INTRA- HEPÁTICA AGUDA NA ANEMIA FALCIFORME (AF): UM RELATO DE CASO

GHNR Vieira, MEAJ Carvalho, MM Almeida,
LR Soares, LPDS Rocha, LTPB Silva, P Vicari,
MS Figueiredo, M Barros, KZ Cecyn

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

Objetivo: Relatar caso de tratamento clínico de colestase intra-hepática aguda em paciente com AF. **Relato de caso:** Homem de 21 anos, com AF em uso de Hidroxiureia (HU) e Voxelotor desde outubro/22. Inicia quadro de hiperbilirrubinemia direta progressiva em fevereiro/2023, sendo então suspenso Voxelotor em fevereiro e HU em maio. Após 1 mês, interna com encefalopatia hepática e alteração de coagulograma, sem dor abdominal ou aumento de hepatomegalia. Exames: Hb 8,1 mg/dL, reticulócitos 221.031/ μ L, DHL1039U/L, bilirrubina (BB) 46,73 (BD 37,71) mg/dL, TGO 417 U/L, TGP 79 U/L, albumina 3,2 mg/dL, INR 1,8, GGT 41U/L, FA 152U/L, sorologias negativas e HbS 87%. RNM de abdome e colângioRM demonstraram fígado de dimensões aumentadas, sem alterações obstrutivas. Devido à colestase intra-hepática, foi submetido à eritrocitaférese (HbS:27%). Anatomopatológico revelou atividade regenerativa hepatocelular, congestão sinusoidal, esparsos focos de necrose com infiltrado linfomononuclear, balonização de hepatócitos, importante fibrose perisinusoidal difusa e plugs biliares. Recebeu alta em esquema transfusional com melhora laboratorial: TGO 239 U/L, TGP 56 U/L, BB 15,3 (BD 9,03) mg/dL, INR 1,6, GGT