

presença de telangiectasias em sítios característicos, epistaxe recorrente e espontânea com história familiar de parente de primeiro grau com THH conhecida. O desenvolvimento de telangiectasias é dependente da idade, sendo tipicamente notada na segunda e terceira décadas de vida. Testes genéticos como pesquisa de mutações ENG e ACVRL1 se tornam cada vez mais disponíveis e podem ser realizados para o diagnóstico a depender da disponibilidade, quando indivíduos não preenchem os critérios de Curaçao. O tratamento inclui: 1) Rastreamento de potenciais complicações (malformações arteriovenosas em exames de imagem, ferroopenia ou anemia em exames laboratoriais); 2) Controle da epistaxe de forma escalonada (tampão nasal, umidificador, laser, ablação por radiofrequência, ácido tranexâmico e uso de anti angiogênicos sistêmicos como Bevacizumab. 3) Controle do sangramento em trato gastrointestinal via endoscópica. **Conclusão:** O reconhecimento e o diagnóstico da síndrome são essenciais para acompanhamento hematológico precoce, investigação diagnóstica familiar, intervenções preventivas e manejo de complicações potencialmente graves. Importante ressaltar a dificuldade de acesso do paciente às medicações anti angiogênicas devido o custo e a disponibilidade atual.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.136>

RELAÇÃO ENTRE A DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12 E NEUROPATIA PERIFÉRICA - UMA REVISÃO SISTEMÁTICA COM META-ANÁLISE

JUS Paixão^a, GF Tosta^b, CSMC Silva^a,
JMMM Pinheiro^a, PCSJ Moreira^a,
JRDS Evangelista^a, PV Villar^a, VL Abreu^c,
KG Frigotto^c, VRGA Valviesse^c

^a Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy (UNIGRANRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), Santa Cruz do Sul, RS, Brasil

^c Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução/Objetivos: A neuropatia periférica (NP) é comum em pacientes com doenças associadas à deficiência de vitamina B12 (VitB12), como a gastrite atrófica, uso de medicamentos, toxinas como álcool e infecções virais, causando um processo de desmielinização que leva à deterioração da bainha de mielina. Os mecanismos podem envolver hipometilação, metabolismo fosfolipídico e efeitos neurotóxicos da homocisteína. Este estudo tem como objetivo realizar uma revisão sistemática com meta-análise, dos anos de 2018 a 2022, sobre a relação entre a deficiência de VitB12 e NP, a fim de avaliar essa associação. **Material e métodos:** Pesquisa bibliográfica, em março de 2023, realizada nas bases de dados PubMed, SciELO, e LILACS. Os descritores selecionados nos Descritores em Ciência da Saúde foram: (“Anemia, Megaloblastic” OR “Vitamin B12 Deficiency” OR “Cobalamin”) AND “Neuropathy”. A coleta de dados foi baseada no protocolo PRISMA. Os critérios de inclusão foram: artigos publicados de

2018 a 2022, com texto completo disponível, nos idiomas português, inglês e espanhol, e observacionais. Foram utilizados os programas Microsoft Excel para tabulação dos dados, e o RStudio para os cálculos estatísticos. **Resultados:** Foram encontrados 188 artigos, sendo excluído 1 repetido nas bases, 12 sem texto completo disponível, 8 em idiomas não selecionados, 159 estudos não observacionais, 3 por título ou resumo não correspondentes ao tema, restando 5 artigos para leitura na íntegra. A amostra final foi composta de 2.339 pacientes. O nível médio de corte considerado para deficiência de VitB12 foi de $214,43 \pm 70,39$ pg/mL. Os resultados da análise mostraram uma associação significativa entre a deficiência de VitB12 e a NP em comparação com o grupo sem deficiência (OR = 1,29, IC95% (1,04; 1,60), $p < 0,01$, I² = 90%, $\tau^2 = 0,7876$. **Discussão:** Os estudos selecionados em sua maioria também demonstraram essa relação, como em pacientes com gastrite crônica atrófica, e diabetes mellitus tipo 2 (DM2) em uso de metformina. Em um estudo selecionado, foram comparados pacientes com gastrite crônica atrófica associada à deficiência de VitB12, concluindo que a deficiência é um fator de risco para NP, e está correlacionada com a gravidade da NP. Os outros quatro estudos incluíram pacientes com DM2, destes, dois concluíram que a insuficiência de vitamina B12 foi frequentemente encontrada nessa população, sendo maior a NP nos pacientes DM2 com a deficiência de VitB12, além de estar associada à neuropatia em indivíduos em uso de metformina. No entanto, dois estudos foram discordantes, citando que esses pacientes podem estar em uso de outras medicações que também alteram o nível de VitB12, e não encontraram associação com maior NP nos pacientes com deficiência de VitB12. Os sintomas da deficiência de VitB12 e da neuropatia diabética se sobrepõem, com sensação de vibração e propriocepção prejudicadas, e parestesia. As limitações deste estudo são os fatores de confundimento. Além disso, houveram variados graus de corte para deficiência de B12 e discordância entre os estudos sobre o efeito da metformina nos níveis de VitB12 e sua relação com a NP. **Conclusão:** Este estudo evidencia que a deficiência de VitB12 está associada à NP. No entanto, mais pesquisas são necessárias para esclarecer as divergências encontradas e avaliar melhor os fatores de confusão envolvidos nessa relação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.137>

ANEMIA PERNICIOSA ASSOCIADA A POLINEUROPATIA AXONAL GRAVE - RELATO DE CASO

ML Reghine, ACT Detoni, TBM Santos,
KN Rezende, CVE Lima, MCA Passarelli,
LM Torrado, EM Oshiro, RP Bezerra,
VAD Miranda

Conjunto Hospitalar do Mandaqui (CHM), São Paulo, SP, Brasil

Introdução e objetivos: Anemia Perniciosa é causada pela deficiência de vitamina B12 devido autoanticorpos que alteram sua absorção. É mais comum em pessoas brancas do norte da Europa. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de

um paciente com anemia perniciosa associada a manifestações neurológicas incapacitantes. **Material e métodos:** As informações foram obtidas por meio de revisão de prontuário, entrevista com o paciente, registro de exames complementares aos quais o paciente foi submetido e revisão de literatura. **Resultados:** Caso clínico - E.L.S., masculino, 65 anos, negro, ex etilista, refere há 2 meses parestesia iniciada em região plantar dos pés, associada a perda de força motora, progressiva e ascendente, acometendo membros inferiores e atingindo até topografia de T12, com parestesia em mãos bilateralmente. Apresentou-se a admissão com paraplegia bilateral e simétrica e arreflexia. Paciente traz eletroneuromiografia realizada 7 dias antes da internação hospitalar que evidenciava polineuropatia mielínica axonal sensitivo motora. Durante investigação hospitalar, foi realizado hemograma com Hb 10,3 g/dL (VR 13-17), Ht 31,7% (VR 40-50), VCM 103,3 fL (VR 80-100), HCM 33,6 pg (VR 27-32), além de dosagem de vitamina B12 com valor de 92 pg (VR 221-911) e anti-corpo anti-célula parietal reagente 1/200 (VR < 1/100). Foi realizada também RNM de coluna torácica e lombossacra, sem alteração sugestiva de degeneração combinada medular. Ainda durante a investigação, realizada EDA com pangastrite atrófica, atrofia intensa e metaplasia intestinal completa - célula de Paneth no componente pilórico e metaplasia pilórico no componente fúndico. Pesquisa de *H. Pylori* negativa. Iniciada reposição de vitamina B12 IM, com regressão gradual dos déficits. **Discussão:** A deficiência de vitamina B12 tem como principais manifestações neurológicas as parestesias simétricas e alterações da marcha, afetando principalmente os membros inferiores em relação aos membros superiores. Em casos mais graves, pode evoluir para paraplegia e espasticidade. Além disso, a anemia perniciosa está associada a maior risco de malignidade gastrointestinal. Por isso, é recomendado investigação adicional em pacientes que recebem o diagnóstico. **Conclusão:** Paciente admitido em serviço com queixa neurológica incapacitante, submetido a investigação e diagnosticado com Anemia Perniciosa, realizando acompanhamento ambulatorial para manutenção de reposição de vitamina B12 e para seguimento devido ao alto risco de malignidade. Apresentando melhora dos sintomas gradativamente após tratamento adequado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.138>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS HEMOLÍTICAS

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA ANEMIA FALCIFORME: O PAPEL DA INFLAMAÇÃO

V Scalise

Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo,
São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma condição hereditária onde ocorre a substituição do aminoácido ácido glutâmico pela valina na cadeia beta da globina, resultando na formação da hemoglobina S (HbS), onde a valina favorece

a polimerização da hemoglobina e falcização das hemácias. Essa alteração leva a diversas manifestações clínicas, como o Acidente Vascular Cerebral (AVC), que acomete cerca de 25% dos pacientes, sendo dividido em isquêmico e hemorrágico, podendo levar a morte, relacionando-se a estados pró-inflamatórios crônicos que contribuem para a ocorrência das crises vaso-oclusivas (CVO) em pacientes com AF. O aumento de determinadas citocinas, como o TNF- α e a IL-6 associaram-se à progressão do AVC. O TNF- α é responsável pela fase aguda da inflamação, ativando neutrófilos e monócitos, induzindo a produção de IL-6 e aumentando a adesividade endotelial. **Objetivo:** Revisar a correlação entre o aumento das citocinas inflamatórias IL-6 e TNF- α com o desenvolvimento de AVCs em pacientes com AF. **Metodologia:** Utilizou-se artigos em língua portuguesa e inglesa, no período de busca de 2018-2023, através do Google Acadêmico e PubMed, aplicando-se as palavras-chave IL-6, TNF- α , “anemia falciforme” e AVC, com os operadores booleanos “AND” e “OR”, sendo selecionados 10 artigos. **Resultados:** Quatro trabalhos identificaram um aumento dos níveis de TNF- α relacionado à ocorrência de CVO com presença de AVCs em pacientes HbS e também em pacientes sem AF, entretanto um estudo encontrou uma elevação de TNF- α insignificante; enquanto o genótipo com polimorfismo em TNF -308GA pareceu associar-se a uma menor porcentagem de AVCs hemorrágicos. Os três estudos revisados sobre IL-6 foram positivamente associados às complicações da AF e a gravidade dos AVCs, sendo que o polimorfismo G174C em IL-6 resultou em sua maior expressão, levando a estados pró-inflamatórios, um fator de risco para o desenvolvimento de AVCs. **Discussão:** O perfil clínico dos pacientes falciforme é extremamente variável, possivelmente devido a uma susceptibilidade genética com diferenças na resposta inflamatória, induzindo uma subexpressão ou superexpressão de determinadas citocinas associadas ao surgimento de complicações, como o AVC. **Conclusão:** Vários outros fatores ambientais e individuais ainda devem ser levados em conta a fim de comprovar a ligação entre a elevação de ambas as citocinas com a gravidade dos AVCs, visto que ainda carecem estudos que indiquem o real papel das citocinas pró-inflamatórias nesse processo. A identificação dos fatores de risco associados ao desenvolvimento dessa condição e a caracterização de novos alvos terapêuticos seriam interessantes para um melhor prognóstico da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.139>

SÍNDROME HEMOLÍTICA URÊMICA ASSOCIADA A INSUFICIÊNCIA CARDÍACA AGUDA – RELATO DE CASO

MD Magalhães, LC Faria, VA Silva

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A síndrome hemolítico-urêmica (SHU) é uma síndrome rara caracterizada por anemia hemolítica microangiopática associada a trombocitopenia e lesão renal aguda. De