

predominantemente distribuídos. O haplótipo SEN demonstra ser quase inexistente com uma distribuição pouco expressiva e a existência de haplótipos atípicos, normalmente vinculados ao haplótipo de CAR.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.204>

ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO -174G/C (RS1800795) IL6 E NÍVEIS DA CITOCINA COM ANEMIA FALCIFORME NO ESTADO DO AMAZONAS

MCB Façanha^{a,b}, SCT Farias^a, BS Carril^{a,c}, NP Garcia^a, AM Tarragô^{a,c}, GV Silva^{a,d}, WLL Neves^a, AMA Marie^{a,c,d}

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

^b Faculdade Estácio do Amazonas, Manaus, AM, Brasil

^c Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

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

Introdução: A Anemia Falciforme (AF) é a hemoglobinopatia de maior frequência no mundo, associada a um estado pró-inflamatório crônico, resultando na ativação do sistema imunológico e produção de citocinas pró-inflamatórias na AF. O polimorfismo -174G/C (rs1800795) do gene da IL6 pode estar relacionado a um aumento na produção desta citocina em pacientes com AF. **Objetivo:** Determinar a frequência do polimorfismo rs1800795 no gene da citocina IL6 e sua influência em pacientes com AF atendidos na Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas/Brasil. **Materiais e métodos:** A população de estudo consistiu de 25 de pacientes com AF, e um grupo controle de 30 doadores de sangue. O hemograma foi realizado com amostras de sangue periférico total, enquanto amostras do soro foram utilizadas para dosagem de citocina por Cytometric Bead Array (CBA). O DNA foi extraído e as regiões de interesse foram amplificadas pela Reação em cadeia da polimerase (PCR) convencional e submetidas à técnica de Polimorfismo de comprimento de fragmentos de restrição (RFLP), e avaliados em gel de agarose a 2,5%. **Resultados:** Das amostras de AF, 17 do gênero feminino e 8 masculino (68,0%/32,0%), enquanto do grupo controle 12 feminino e 18 masculino (40,0%/60,0%). A mediana de idade para o grupo AF foi 30 (18-45) anos e 28 (18-65) para o grupo controle. O genótipo G/G foi observado com maior prevalência em ambos os grupos, representando 16 (64%) nos casos e 26 (86,7%) no grupo controle. O genótipo G/C foi significativamente mais frequente no grupo caso, sendo 9 (36%) quando comparado ao grupo controle com 4 (13,30%) ($p=0,047$). O alelo selvagem G apresentou menor frequência no grupo AF: 41 (82%), do que nos controles: 56 (93,3%), enquanto o alelo mutante C representou uma frequência maior no grupo AF 9 (18%) do que nos controles 4 (6,7%). Na análise das concentrações séricas da citocina IL-6, o grupo AF apresentou níveis aumentados da citocina ($0,4736 \pm 0,8215$) em comparação ao

grupo controle ($0,2750 \pm 0,1964$) ($p < 0,01$). **Discussão:** o genótipo G/C apresenta frequência significativamente maior no grupo AF do que o G/G, como demonstrado em estudos anteriores. Além disso, o alelo C foi associado ao risco de acidente vascular cerebral em pacientes com AF. **Conclusão:** O alelo C foi mais frequente em pacientes com AF e associado a níveis de aumentados da IL-6. Sugerimos que o alelo C pode atuar como possível marcador no agravamento da doença nos indivíduos AF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.205>

NÃO ADESAO AO TRATAMENTO DA ANEMIA FALCIFORME, UM DESAFIO EM SAÚDE PÚBLICA: RELATO DE CASO

SR Souza^a, CC Junior^a, R Neder^{a,b}

^a Instituto de Educação Médica (IDOMED), Faculdade de Medicina, Universidade Estácio de Sá (UNESA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Municipal Miguel Couto (HMMC), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) decorre de mutações genéticas herdadas no estado homozigótico, cuja fisiopatogenia compreende eritrofalciformação, hemólise intravascular, anemia hemolítica crônica, vasculopatia proliferativa, alterações endoteliais e consequente estado inflamatório crônico, infecções, hipercoagulabilidade, desencadeando todo o curso crônico da doença. O objetivo do presente relato de caso é contextualizar a importância de estratégias de educação em saúde que contribuam para a adesão ao tratamento e o sucesso no controle da AF. **Relato de caso:** G. S. S., feminino, 22 anos, portadora de doença falciforme sem acompanhamento há 10 anos, é admitida com febre (38°C) há 3 dias, associada a cefaleia, mialgia intensa (caracterizando crise falcêmica), êmese de coloração amarelada e dor abdominal predominante em região gástrica, irradiando para quadrante superior direito (QSD). Ao exame físico, paciente em regular estado geral, orientada, hipocorada, hidratada, icterica 4+/4+, acianótica, com perfusão capilar periférica satisfatória. Abdômen flácido, peristáltico em ausculta, timpânico à percussão, doloroso à palpação superficial e profunda em QSD, com sinais de defesa abdominal, fígado palpável a 12 cm do rebordo costal, baço ausente. Laboratório: hematócrito: 16%, hemoglobina: 5,1 mg/dL, leucócitos: 23.700 (9% bastões e 74% segmentados), bilirrubina total: 19,84 mg/dL, bilirrubina direta: 9,64 mg/dL, PCR: 17 mg/dL, soro icterico. Hematoscopia: presença de drepanócitos e esquizócitos. Tomografia computadorizada evidenciou fígado com dimensões aumentadas, colelitíase, baço não caracterizado em seu aspecto habitual, com calcificação laminar em sua topografia, podendo corresponder a alteração residual. Iniciada antibioticoterapia e hidroxiureia, feita transfusão de 2 concentrados de hemácias. Em visitas subsequentes, paciente relata que ao longo de sua infância e adolescência teve várias crises algicas, sempre ficando extremamente icterica e que sua mãe decidiu não a levar mais para acompanhamento no ambulatório da Unidade de Saúde de referência porque “ela não ia se curar