

UP- relataram ter 4 a 10 amigos nos seus círculos sociais ( $p=0,004$ ). A úlcera de perna na DF é caracterizada por lesão exposta com elevado risco de recorrência e maior incidência em idade de trabalhar, constituindo características que modulam negativamente as condições econômicas e a vida social dos indivíduos acometidos. IMC reduzido em pacientes UP+ decorre do hipermetabolismo com aumento da necessidade proteica e mineral em virtude da hemólise e anemia crônica que permeia a fisiopatologia da úlcera. Além disso, a baixa incidência de crises vaso-oclusivas tem sido associada à menor frequência de hospitalizações, predispondo esses pacientes ao acompanhamento nutricional insuficiente. Ademais, a incidência reduzida de crises dolorosas e vaso-oclusivas em pacientes UP+ sugere que os mecanismos fisiopatológicos implicados nessas complicações clínicas são distintos. Em virtude do exposto, o presente estudo reforça a variabilidade clínica da DF, além dos fatores que constituem morbidade física e psicossocial nos indivíduos falcêmicos com úlcera de perna.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.061>

61

#### AVALIAÇÃO DO PERFIL HEMATOLÓGICO DE TALASSEMIA ALFA E BETA E CORRELAÇÃO COM A INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA NA REGIÃO DA CIDADE DE ASSIS, ESTADO DE SÃO PAULO



J.A.R. Fracasso<sup>a</sup>, L.F.M. Silva<sup>a</sup>, G.O. Paes<sup>b</sup>, M.J. Malagutti-Ferreira<sup>c</sup>, J.T. Ribeiro-Paes<sup>d</sup>, R.A.C. Bittencourt<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Paulista (UNIP), Assis, SP, Brasil

<sup>b</sup> Instituto de Ciências Exatas, Universidade Paulista (UNIP), Assis, SP, Brasil

<sup>c</sup> Departamento de Biotecnologia, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), Assis, SP, Brasil

<sup>d</sup> Departamento de Genética, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

As talassemias são um grupo de anomalias hereditárias e dividem-se em dois subtipos: alfa talassemia (Tal- $\alpha$ ) é produto da diminuição ou ausência da síntese da cadeia de alfa globina, codificada por quatro genes distintos (dois genes em cada cópia do cromossomo 16); e beta talassemia (Tal- $\beta$ ) resulta da diminuição ou ausência da síntese da cadeia de beta globina, sendo que esta é codificada por dois genes distintos (um gene em cada cópia do cromossomo 11). Dessa maneira, o presente trabalho objetivou realizar um levantamento de dados que demonstrem a incidência e prevalência do grupo de talassemias na região de Assis/SP na atualidade. Nesse sentido, foi realizado o levantamento da incidência de talassemia alfa e beta nos últimos 10 anos (2009/2019), bem como a verificação da prevalência dos casos, sexo, idade e análise de eletroforese da hemoglobina, por meio da análise dos prontuários dos pacientes que apresentam Tal- $\alpha$  ou Tal- $\beta$  que foram tratados em uma clínica de Hematologia de refer-

ência na cidade de Assis. Cabe salientar que a análise de dados se deu através do software Prisma 5.0, bem como que a amostragem inicial foi  $n=2.616$  e a final de  $n=40$  para  $\alpha$ -tal e  $n=15$  para  $\beta$ -tal. Desse modo, nota-se que 97,9% dos prontuários foram negativos para Tal  $\alpha$  e  $\beta$  e 2,1% positivos, sendo a média (M) de 6,11 pessoas ao ano com desvio padrão (DP) = 3,62. Dos casos positivos, o sexo feminino apresenta um total de 63,64% de  $\alpha$  e  $\beta$ , enquanto o sexo masculino 36,36%. Tal- $\alpha$  apresenta um total de 72,73% dos casos, tendo  $M=4,44$  pessoas/ano com  $DP=3,50$ . Já tal- $\beta$  apresenta total de 27,27%, com  $M=1,66$  pessoas/ano com  $DP=2$ . Analisando o total de casos positivos a variância apresenta uma dispersão relativamente alta, sendo  $V=13,11$ . Tal- $\alpha$  também possui uma alta dispersão  $V=12,27$  e Tal- $\beta$  apresenta uma dispersão relativamente baixa, sendo  $V=4$ . Analisando os casos de Tal- $\alpha$  e  $\beta$  em função da idade, Tal- $\alpha$  atinge pessoas com idade superior a 42 anos, sendo que dos 40 casos com Tal- $\alpha$ , 35% possuem idades entre 45 e 62 anos e 47,5% entre 63 e 83 anos. Tal- $\beta$  atinge mais pessoas com idade superior a 21 anos, sendo que dos 15 casos, 33,33% entre 21 e 41 anos e 26,67% entre 42 e 83 anos. A eletroforese da hemoglobina, mostrou que cadeias alfa e betas apresentam alto índice entre 1,0-2,0 kD para Tal- $\alpha$ , sendo 67,5% dos 40 confirmados. Igualmente, das 15 confirmações de Tal- $\beta$ , tendo seu maior índice entre 2,1-3,1 kD, sendo de 46,67% e 5,4 e 6,4 kD, ambos com 13,33%. A cidade da região analisada que apresentou mais casos positivos para Tal- $\alpha$  e  $\beta$  foi a cidade de Assis com 61,82% dos casos, sendo 72,50% para  $\alpha$  e 33,33% para  $\beta$ . A cidade de Platina foi a que apresentou o menor número de casos com 1,82% de Tal- $\alpha$  e  $\beta$ , sendo que tal- $\beta$  não houve nenhum caso e Tal- $\alpha$  apresentou 2,5%. A expressividade de Tal- $\alpha$  é superior à Tal- $\beta$ . De igual maneira, a cidade de Assis possui maior incidência comparada às outras cinco cidades da região, sendo o sexo feminino predominante na taxa de expressividade. Finalmente, o diagnóstico por eletroforese da hemoglobina, mostrou-se de extrema importância, vez que para Tal- $\alpha$  apresentou alto índice entre 1-2 kd e para Tal- $\beta$  entre 2,1-3,0 kd. Em síntese, a perspectiva desse resumo é projetar a incidência futura em bases estatísticas da doença na região de Assis. **Palavras-chave:** Anemia; Talassemia; Talassemia alfa; Talassemia Beta; Hematologia; Incidência; Prevalência.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.062>

62

#### CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO VINCULADA À ASSOCIAÇÃO REGIONAL DOS FALCÊMICOS DE UBERABA, MINAS GERAIS



A.R.B. Martin, I.R. Silva, S.P. Sanches, C.E.S. Marçal, M.T.C.L. Abreu

Universidade de Uberaba (Unibe), Uberaba, MG, Brasil

**Introdução e objetivos:** A Associação Regional dos Falcêmicos (ARFA), fundada em 2002, busca pelos direitos à saúde e a cidadania representando os doentes falciformes de Uberaba e Região. Objetiva-se caracterizar aspectos sociodemográficos dos participantes da Associação Regional dos Falcêmicos de Uberaba. **Material e métodos:** Após aprovação do CEP/UNIUBE

(3.179.701) um questionário foi respondido individualmente por 32 associados, ou por seus responsáveis. Os resultados estão apresentados em dois grupos: (G1) crianças e adolescentes até 18 anos, em número de 10 e (G2) adultos, em número de 22. **Resultados:** (G1): 9 (90%) possuíam doença falciforme e 1 (10%) traço falcêmico sendo que todos foram diagnosticadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). 20% das mães e 40% dos pais não possuem diagnóstico definido. 7 (70%) eram do sexo feminino e 3 (30%) do masculino, 2 (20%) eram negras e 8 (80%) pardas; 3 (30%) estão na pré-escola, enquanto 6 (60%) no ensino fundamental e 1 (10%) não estuda; 8 (80%) nasceram em Uberaba e 2 (20%) em outras cidades. As complicações mais frequentes foram as crises vaso-oclusivas e os quadros infecciosos. Apenas 40% dos familiares frequentam as reuniões da ARFA. Todos os familiares (100%) acreditam que os profissionais de saúde estão preparados completamente para o atendimento dessas crianças portadoras de hemoglobinopatias; 9 (90%) dos familiares acreditam que a ARFA os representa completamente e que possibilita a socialização entre doentes e familiares. (G2): 13 (59,09%) dos adultos possuem doença falciforme e 9 (40,90%) traço falcêmico. Dos doentes falciformes, 10 (90,9%) foram diagnosticados após complicações da doença. Somente 8 (36,36%) referem conhecer o diagnóstico dos seus pais. Do total, 19 (86,36%) são do sexo feminino e 3 (13,67%) do masculino. 11 (50%) se declarou negra e 11 (50%) parda. Todos residem em Uberaba e 9 (40,40%) são naturais de cidades diversas. Em relação a escolaridade, 8 (36,4%) possuíam ensino médio (EM) incompleto, 10 (45,4%) EM completo, 2 (9,1%) superior incompleto e 2 (9,1%) superior completo. Dos pacientes com hemoglobinopatia S, 5 (45,45%) eram aposentadas e os demais desempenhavam outras atividades remuneradas. 92,3% dos doentes falcêmicos relatam realizar acompanhamento e tratamento adequados e grande parte (68,18%) apresenta crises de dor. Todos referem a necessidade de apoio psicológico e consideram que a maioria dos profissionais de saúde não estão totalmente preparados para atendê-los. 50% dos associados são assíduos as reuniões da ARFA, pelo menos trimestralmente, e 95,4% consideram ela os representa. **Discussão:** Os associados são, em sua maioria, doentes falciformes, sendo um terço traço falcêmico. O PNTN constituiu a principal ferramenta diagnóstica para crianças/adolescentes, o que não se aplica ao público adulto. A busca por aconselhamento genético é pouca. A Doença Falciforme prevalece na população negra e parda. A principal complicação relatada são as crises vaso-oclusivas. O vínculo à ARFA fortalece os doentes e seus familiares que buscam representatividade perante a sociedade. **Conclusão:** A ARFA é composta por negros e pardos portadores de hemoglobina S. Constitui um meio de socialização entre os doentes falcêmicos e seus familiares, a maioria dos associados, considera que ela os representa.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.063>

63

## CASO RARO DE DUAS CONDIÇÕES HEMOLÍTICAS SOBREPOSTAS

M.B.V. Lima, A.N.M. Rêgo, R.A. Oliveira, J.S. Carvalho, M.C. Silva, A.F.S.A.E. Silva, I.G.E. Santos, V.O.S. Guimarães, M.A.S. Araújo, M.G.B. Arruda

Hospital Universitário Professor Edgar Santos (HUPES), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

**Introdução:** A coexistência de diagnósticos sobrepostos, em síndromes anêmicas, é uma condição possível, o que requer uma abordagem cuidadosa e sistemática, para diagnosticar as etiologias envolvidas e impedir que os pacientes sofram procedimentos e tratamentos desnecessários. **Caso clínico:** Paciente feminina, 29 anos, com história de anemia desde infância, evoluindo há 3 meses com astenia, fadiga e episódios de lipotimia, necessitando receber, pela primeira vez, transfusão de concentrado de hemácias. História familiar de irmã com a anemia grave na infância, tratada com esplenectomia. Em acompanhamento na enfermaria da clínica médica, realizou os seguintes exames: Hb 5,7 Ht 16,2% VGM 73,6 HGM 25,9 CHGM 35,2 RDW 25,1% Leuco 10160 (Seg 7315 Linf 2438 Mon 406) Pla 432 mil LDH 857 BT 3,2 (BI 2,55 BD 0,65). Ao USG de abdome apresentava esplenomegalia e colelitíase. Solicitada interconsulta com a hematologia, por suspeita diagnóstica de Esferocitose hereditária. Outros exames solicitados mostravam reticulócitos 3,8%, eletroforese de hemoglobina normal, perfil carencial normal e Coombs direto positivo +++. Os exames imunohematológicos evidenciaram um auto- anticorpo monoespecífico IgG e C3d, com pan-reagência no painel. O esfregaço de sangue periférico apresentava microesferócitos ++/4 e a curva de fragilidade osmótica foi positiva, com hemólise total e imediata da amostra no momento inicial. **Discussão:** O quadro clínico e laboratorial sugere uma síndrome anêmica e os parâmetros laboratoriais apontam para um quadro de hemólise. A microesferocitose é a marca morfológica da esferocitose hereditária, causada pela perda da superfície da membrana, com fragilidade osmótica anormal in vitro, porém outros diagnósticos diferenciais podem se manifestar com esferócitos no filme de sangue periférico, como anemia hemolítica autoimune (AHAI), causas mais raras como lesão térmica, septicemia clostridial e Doença de Wilson. No caso relatado, a anemia de longa data; a história de irmã esplenectomizada na infância; a presença de esplenomegalia e colelitíase sugerindo quadro hemolítico crônico; a presença de esferócitos no sangue periférico; além de teste de fragilidade osmótica positivo, corroboram para o diagnóstico de Esferocitose Hereditária (EH). Não realizou teste genético pela indisponibilidade do exame no serviço. Apesar do diagnóstico EH, causas frequentes de sua descompensação, como crise hemolítica secundária à infecção ou crise megaloblástica foram afastados. A documentação da presença do autoanticorpo e a piora aguda dos sintomas anêmicos, sugeriu coexistência de uma AHAI, agravando o quadro de EH. A paciente iniciou prednisona na dose de 1 mg/kg/dia e ácido fólico, evoluindo com

