

também ser explicados, devido os homens procurar o serviço de saúde menos vezes que as mulheres e ou quando procuram, já estão com uma clínica mais grave, contribuindo para sua morte mais prematura. Além disso, os pacientes apresentam uma situação socioeconômica baixa que em muitos casos, foi a de gravidade clínica de sua doença, e, portanto, merecem atenção especial do ponto de vista médico e aspectos psicológicos e sociais. **Conclusão:** Consideramos que a caracterização da população atendida, realizada pelo HEMOAM, principalmente dos pacientes provenientes do interior, pode ajudar a esclarecer e formular novas estratégias de abordagem, identificação e diagnóstico para essas comunidades, a fim de, aumentar a presença do estado para evitar a subnotificação e melhorar o diagnóstico no interior do estado. Acreditamos também mais pesquisas são necessárias para entender o uso mais adequado e impactante dos recursos para aumentar a proporção de famílias e adultos que estão cientes de seu status de traço falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.077>

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

##### OSTEOPETROSE RECESSIVA COM EVOLUÇÃO INCOMUM: RELATO DE CASO

GHNR Vieira <sup>a</sup>, MMR Haikel <sup>b</sup>, P Vicari <sup>b</sup>,  
A Angel <sup>a</sup>, JAP Braga <sup>a</sup>, MS Figueiredo <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

**Objetivo:** : Relatar o caso de paciente acompanhada ambulatorialmente com diagnóstico de osteopetrose associada a diversas complicações. **Relato de caso:** Paciente feminina, 22 anos, encaminhada da pediatria para seguimento hematológico ambulatorial com quadro clínico e radiológico compatível com osteopetrose desde o primeiro ano de vida. Ao diagnóstico apresentava anemia, plaquetopenia, hepatoesplenomegalia, radiografias com osteoesclerose generalizada e tomografia com acentuado espessamento da calota craniana e esfenóide. Evoluiu com amaurose bilateral e, desde 2008, osteomielite crônica em ramo de mandíbula direita, com diversos internamentos desde então por formação de abscessos e fístulas. Possui também história de fraturas patológicas em fêmur, fíbula e tíbia. Inicialmente houve necessidade de transfusão de hemácias devido a anemia sintomática, sendo a última em 2018. Em uso de antibióticos e de corticoide desde a infância, porém como apresentava hemograma normal na chegada ao ambulatório de adultos, foi optado pela retirada desta medicação. Atualmente, segue em acompanhamento regular com equipe multidisciplinar composta por hematologista, endocrinologista, infectologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, fisioterapeuta, dentista e equipe de dor crônica. **Discussão:** A osteopetrose envolve um grupo de distúrbios clínicos e radiográficos com variadas formas de

apresentação e evolução. Doença rara, com incidência 1: 250.000. Sua herança pode ser dominante e recessiva, de pior prognóstico. As formas dominantes de melhor prognóstico podem ser assintomáticas em até 50% dos pacientes e o diagnóstico é feito por estudo radiológico após fratura patológica ou dor óssea, sendo também relatada osteomielite de mandíbula. Já os pacientes com a forma recessiva apresentam: aumento craniano, linfadenopatia, hepatoesplenomegalia, distúrbios hematológicos (leucoeritroblastose, anemia, trombocitopenia) e deficiência intelectual. A osteopetrose recessiva, também chamada de maligna, pode resultar em óbito nos primeiros meses ou anos de vida por compressão medular, infecções graves ou fratura de ossos longos. Complicações cerebrovasculares por oclusões na base do crânio, paralisia ou parestesias por estreitamento dos forames causando neuropatia craniana acontecem em até 15% dos pacientes. Apesar do nervo óptico ser o mais acometido, a disfunção do nervo facial pode ser o primeiro sinal de osteopetrose. Quanto ao quadro radiológico, ocorre aumento generalizado da densidade óssea, associado a diminuição ou ausência de canal medular, espessamento da base e da calota craniana. Há também relatos de alterações em ossos longos e estreitamento do canal auditivo interno e externo. Ausência das cavidades de Howship, que indicam inatividade dos osteoclastos, pode ser visualizada na biópsia óssea. Ainda não se conhece nenhum tratamento medicamentoso capaz de conter a progressão, restando o tratamento dos problemas secundários. Nestes casos, o transplante alogênico de células progenitoras hematopoéticas tem mostrado benefícios quando realizado na infância. **Conclusão:** O caso descreve uma desordem óssea rara, de apresentação heterogênea, que raramente chega até o ambulatório do hematologista do adulto e que, portanto, pode ser um desafio para ele.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.078>

##### ISQUEMIA INTESITINAL AGUDA POR CRISES VASO-OCCLUSIVAS CRÔNICAS EM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME: RELATO DE CASO

ACP Silva <sup>a</sup>, G Augusto <sup>a</sup>, CM Freitas <sup>a</sup>, P Vicari <sup>a</sup>,  
JFM Farah <sup>b</sup>, JPVSC Simões <sup>b</sup>, DMV Lima <sup>b</sup>,  
VLP Figueiredo <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Serviço de Hematologia, Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Cirurgia Geral, Hospital do Servidor Público do Estado de São Paulo (HSPE), Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

**Objetivos:** Apresentar caso clínico de abdome agudo isquêmico devido à vaso-oclusão crônica em paciente com anemia falciforme (AF), complicação incomum nestes pacientes e pouco descrita em literatura médica. **Material e métodos:** Trabalho descritivo e retrospectivo de caso clínico, realizado através da coleta de dados em prontuário eletrônico do HSPE e revisão de literatura. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino de 67 anos com histórico de AF admitida no

HSPE com queixa de dor abdominal intensa associada a náuseas e vômitos em borra de café, além de constipação há 7 dias. Previamente atendida por 2 vezes em 30 dias devido à dor abdominal, sem melhora com tratamento para crise álgica. Exames laboratoriais sem alteração de enzimas canaliculares, pancreáticas e em bioquímica sérica, com Hb próxima a basal. Realizada EDA que evidenciou esofagite grau A de Los Angeles e USG de abdome com colelitíase. Devido à piora da dor abdominal em internação, com refratariedade a analgesia, foi realizada tomografia de abdome e pelve que demonstrou distensão focal de alças jejunais e espessamento de suas paredes, sem líquido livre em cavidade abdominal. Paciente foi submetida à videolaparoscopia com identificação de sofrimento de alça, sendo realizada enterectomia com ressecção intestinal de 13,5cm. O anatomopatológico da peça cirúrgica descreveu segmento entérico com células de inclusão, reação inflamatória crônica inespecífica compatível com hipótese de enterite isquêmica. Houve boa evolução clínica após ato cirúrgico com alta hospitalar e seguimento ambulatorial. **Discussão:** A AF, doença autossômica recessiva, é a hemoglobinopatia mais prevalente no mundo e é caracterizada por hemólise crônica com recorrentes episódios de crises vaso-oclusivas. As crises álgicas são comuns nestes pacientes e se manifestam com dor excruciante torácica, abdominal, dorsal ou em extremidades, geralmente relacionadas a eventos vaso-oclusivos, cuja causa desencadeante pode não ser confirmada. A dor abdominal representa um desafio diagnóstico nestes pacientes e, embora possa decorrer de crise vaso-oclusiva, pode ser indistinguível de processos inflamatórios como apendicite, colecistite, coledocolitíase, pancreatite, adenopatia retroperitoneal, sequestro hepático, colestase intrahepática e hepatites. O manejo para o diagnóstico requer o conhecimento das diferentes causas de dor abdominal e a exclusão de causas menos prováveis. A isquemia intestinal é uma complicação rara da AF, com poucos relatos descritos em literatura. Nestes pacientes, devido a episódios recorrentes de crise álgica que podem cursar, também, com dor abdominal, o diagnóstico de abdome agudo isquêmico pode ser tardio. O presente relato de caso demonstra apresentação atípica de crise álgica, com sintomatologia abdominal, cujo diagnóstico final fora crise vaso-oclusiva crônica intestinal com evolução para infarto mesentérico. **Conclusão:** Reiteramos aqui a necessidade em se excluir diagnósticos diferenciais para dor abdominal na AF e se atentar à possibilidade de isquemia intestinal, complicação rara e grave. Há escassez de dados em literatura sobre o tratamento da isquemia intestinal em pacientes com AF, com relatos de abordagens conservadoras à cirúrgicas, no entanto sabe-se que o reconhecimento precoce é de suma importância para o manejo correto destes pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.079>

#### NLRC4 AND NLRP1 RECEPTORS DID NOT SHOW DYSFUNCTION IN SICKLE CELL ANAEMIA MONOCYTES: A PILOT EXPERIMENT

VF Dutra<sup>a</sup>, VNC Leal<sup>b</sup>, FP Fernandes<sup>b</sup>, MS Figueiredo<sup>a</sup>, A Pontillo<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>b</sup> Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

**Aim:** To characterize the activation state of inflammasome receptors NLRC4, involved in *Salmonella* spp. infection, and NLRP1, associated with endothelial damage, two frequent conditions in Sickle Cell Anaemia (SCA), in peripheral blood monocytes of SCA patients. **Methods:** Blood samples were obtained from two HBB homozygotes SCA adult patients (in steady state) and three healthy blood donors (HD), according to the UNIFESP Ethical Committee approval. Peripheral blood monocytes were isolated by Ficoll gradient and plastic adherence and *in vitro* stimulated with known NLRC4 and NLRP1 activators, bacterial Flagellin and the dipeptidyl-peptidase-(DPP)-9 inhibitor, ValBoro-pro (Talabostat), respectively. Inflammasome activation was measured by IL-1 $\beta$  release in culture supernatants. In some experiments, monocytes were pre-treated with the NF- $\kappa$ B and general inflammasome inhibitor Parthenolide and the Bruton Tyrosine Kinase (BTK) inhibitor CGI-1746. Cytokine release was compared between SCA and HD cells. **Results:** Flagellin and ValBoro-pro induced IL-1 $\beta$  release in SCA and HD monocytes without significant differences between the two groups. **Discussion:** Here we showed that, at least in our *in vitro* model, NLRP1 and NLRC4 pathways are not significantly affected in SCA monocytes, reinforcing the idea that NLRP3 is the key contributor to inflammasome dysregulation and chronic inflammation in SCA, as we previously reported. Of note, differently from NLRP3, NLRP1 and NLRC4, are less expressed in monocytes, therefore suggesting that other types of leukocytes could be investigated for this purpose. **Conclusion:** NLRP1 and NLRC4 pathways seem to not be affected in monocytes of SCA patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.080>

#### MANEJO DA ANEMIA GRAVE NA RECUSA DE HEMOCOMPONENTES POR OPÇÃO RELIGIOSA: UM DESAFIO AO HEMATOLOGISTA

LR Soares, MLBF Dourado, P Vicari, MS Figueiredo

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

**Introdução:** A hemotransfusão é a terapêutica mais rápida, segura e eficiente para a melhora clínica da anemia grave, de forma que a recusa da transfusão pelos pacientes adeptos da religião Testemunhas de Jeová pode ser um desafio terapêutico. O Conselho Federal de Medicina considera como “não permitido ao médico exercer sua autoridade de maneira a limitar o direito do paciente resolver sobre sua pessoa e seu bem-estar”. **Objetivo:** Relatar um caso de manejo da anemia grave, com sucesso, sem transfusão em paciente Testemunha de Jeová. **Relato de caso:** Mulher, 26 anos, portadora de Anemia Falciforme, em uso regular de Hidroxiureia 28 mg/kg/dia e Ácido Fólico 5 mg/dia, adepta da religião das Testemunhas de Jeová, é admitida por quadro de dor intensa em membros inferiores, superiores, tórax e quadril. Relatava astenia e