

PORFIRIA VARIEGATA E HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA EM MULHER JOVEM: UM RELATO DE CASO

G Cecchetti, GF Coelho, RS Kruger, C Link, GC Weyn

Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Objetivo: Descrever o caso de uma paciente jovem em primeiro episódio de porfiria variegata com tetraparesia flácida como consequência do quadro. **Materiais e métodos:** Dados foram extraídos do prontuário médico de internamento. **Relato de caso:** Mulher, 32 anos, com história prévia de episódios intermitentes de dor abdominal difusa. Em tratamento clínico para nefrolitíase de tamanho e localização mantidos, apresentando dor abdominal refratária à analgesia com opioide e relato de hematúria. Realizada passagem de cateter duplo J sem melhora de dor. Após procedimento, evolui com piora de queixa algica, parestesia em membros inferiores, seguido de tetraparesia flácida assimétrica ascendente e insuficiência respiratória com necessidade de ventilação mecânica. Ausência de alterações cutâneas. Realizada ressonância magnética de crânio e cervical sem alterações. Líquido cefalorraquidiano com hemácias 6/mm³, leucorraquia 0,3/mm³, proteinorraquia 61,8 mg/dL, glicorraquia 61 mg/dL. Eletro-neuromiografia com polineuropatia axonal sensitivo-motora grave. Porfobilinogênio urinário qualitativo positivo. Ácido delta aminolevulínico (ALA) positivo (superior a 16 mg/g creatinina). Ferro sérico 226 ug/dL, índice de saturação de transferrina 90%, transferrina 175 mg/dL, ferritina 476 ng/mL. Cobre sérico 138 ug/dL e Chumbo sérico < 0,5 mcg/dL. Vitamina B1 114 mcg/dL. Aventado diagnóstico de Porfiria, inicialmente manejada com glicose e posteriormente administrado total de 2100 mg de Hemina durante 3 dias, com melhora discreta progressiva de sintomas motores. Realizado teste genético e identificada variante provavelmente patogênica, em heterozigose no gene PPOX - porfiria Variegata (OMIM 176200), autossômica dominante, chr1: 161.137.020; Variante patogênica no gene HFE - Hemocromatose (OMIM 235200), autossômica recessiva, chr6: 26.091.179, homozigose (1005), patogênica e Variante de significado indeterminado (VUS) no gene HFE - Hemocromatose (OMIM 235200), autossômica recessiva, chr6: 26.091.727, heterozigose, VUS. **Discussão:** As porfirias ocorrem quando há deficiência enzimática na biossíntese do grupo heme da cadeia da hemoglobina, sendo a Porfiria Variegata um subtipo de porfiria hepática aguda decorrente da deficiência da protoporfirinogênio oxidase, distúrbio autossômico dominante. Este subtipo normalmente se apresenta clinicamente por episódios de dor abdominal, tetraparesia flácida, sintomas neuropsiquiátricos e sintomas cutâneos nas áreas expostas ao sol. A avaliação laboratorial há aumento de protoporfirinogênio e coproporfirinogênio fecais e coproporfirinogênio urinário e, nas crises, porfirinogênio e ALA urinários. Já a hemocromatose hereditária é caracterizada pelo acúmulo progressivo de ferro no organismo devido à maior absorção intestinal causada por mutação no gene HFE. Em relação a hemocromatose hereditária, existem relatos demonstrando que a porfiria cutânea tarda, doença do espectro das porfirias, pode ser o primeiro sintoma deste

acúmulo de ferro. Porém, não encontramos relatos na literatura relacionando as porfirias hepáticas agudas com hemocromatose hereditária, o que indica a necessidade de ampliação do diagnóstico diferencial em pacientes que sejam afetados por uma das duas patologias, podendo elas estarem correlacionadas ou não. **Conclusão:** Frente a sintomas neurológico inespecíficos sem etiologia definida, porfiria deve ser um diagnóstico diferencial de alta suspeita, com solicitação de teste urinário de triagem assim que disponível.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.026>

PREVALENCE OF ANEMIA IN THE ELDERLY ATTENDED BY THE HEMATOLOGY OUTPATIENT CLINIC OF A TERTIARY HOSPITAL IN THE STATE OF CEARÁ

RDB Dias^{a,b}, PRC Passos^{a,b}, SCC Carneiro^{a,b}, LR Sampaio^{a,b}, JVC Goes^{a,b}, PHV Moura^c, IB Nogueira^{a,b}, JMGF Lima^{a,b}, RF Pinheiro^{a,b}, SMM Magalhães^{a,b}

^a Cancer Cytogenomic Laboratory (LCC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^b Center for Research and Drug Development (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^c Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza, Brazil

Introduction: Anemia is a notable public health issue, particularly affecting vulnerable groups such as children, pregnant women, adolescents, and menstruating women. In the elderly, it is linked to an increased risk of death, more frequent hospitalizations, susceptibility to falls, reduced muscle strength, and dementia. Anemia is characterized by a reduction in hemoglobin levels and is considered pathological when the indices fall to < 12.0 g/dL in women and < 13.0 g/dL in men. These clinical conditions require appropriate medical attention and an accurate diagnosis. **Objective:** To identify the prevalence of the causes of anemia in elderly patients seen at the hematology outpatient clinic of a tertiary hospital in the state of Ceará. **Methodology:** We conducted a retrospective observational study based on outpatient records of patients over 60 with anemia. We used an investigation protocol to identify and differentiate the various causes of anemia. **Results:** We identified 246 elderly patients with anemia seen at the hematology outpatient clinic, of whom 160 were female and 86 male, with an average age of 74.38 years, with the age group most affected by anemia being 70 to 79 years (n = 100). The main cause of anemia in the elderly at this outpatient clinic was myelodysplastic neoplasm (MDS), accounting for 32.1% of cases (n = 79), mainly affecting the 60-69 age group, and the second leading cause of anemia at this outpatient clinic was Chronic disease anemia (CDA) (n = 78). Nutritional anemia accounted for 21.5% (n = 53), represented by iron deficiency anemia (n = 42) and megaloblastic anemia (n = 11). Anemia due to chronic renal failure (CRF) accounted for 3.3% (n = 8). Other causes of anemia such as