

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

hypersplenism, alcoholic liver disease, thalassemia, and hemolytic anemia, among others, accounted for 9.3% (n = 23) of the cases, and other hematological neoplasms other than myelodysplastic neoplasia accounted for 2% (n = 5) of the cases. **Discussion:** The findings of this study highlight that MDS are the main cause of anemia in the elderly, corroborating previous studies that have identified this etiology as prevalent in the geriatric population. In addition, CDA also proved to be a significant cause, underlining the need for careful assessment of comorbidities. Nutritional anemia, especially iron deficiency, indicates that iron deficiency is still a significant problem in this population, in line with previous studies highlighting this deficiency in the elderly even in well-developed regions, and suggesting the need for more effective nutritional interventions. The low prevalence of anemia due to CRF, despite the high incidence of kidney disease in the elderly, may reflect adequate management of this condition or a differential focus in diagnosis. **Conclusion:** Myelodysplastic neoplasm and anemia from chronic disease are the main causes of anemia in the elderly seen at the hematology outpatient clinic in Ceará. The detection and effective management of anemia in this population requires a comprehensive, multidisciplinary approach.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.027>

SÍNDROME DE HIPER-HEMÓLISE PÓS TRANSFUSIONAL NA ANEMIA FALCIFORME: RELATO DE CASO

IT Melo, RC Cavaleiro, FP Gonçalves,
LMB Silva, ST Alves, MSS Almeida

Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

A síndrome de hiper-hemólise é uma forma atípica de reação transfusional, rara e grave com uma frequência de 4% em pacientes com anemia falciforme após transfusão de hemácias fenotipicamente compatíveis. Caracteriza-se por queda da hemoglobina após a transfusão, atingindo valor inferior ao pré-transfusional, devido hemólise tanto das hemácias transfundidas, como das hemácias autólogas. A fisiopatologia é pouco esclarecida, mas um dos mecanismos propostos para a hemólise autóloga baseia-se no desenvolvimento, ou aumento, de autoanticorpos circulantes, resultante de estímulos transfusionais prévios. **Objetivo:** Relatar um caso de reação transfusional hiper-hemolítica em paciente portador de anemia falciforme. **Resultados:** Masculino, 25 anos, negro, apresentando ao longo da vida intercorrências de crise vaso-oclusiva com crise algica. Transferido de serviço externo onde esteve internado com suspeita de coleditiase aguda, crise algica e persistência de queda de Hb após transfusão de 08 concentrados de hemácias fenotipicamente idênticas. À admissão, apresentava hemoglobina de 4,6 g/dL, hematócrito de 12,9% e contagem de reticulócitos de 34%, DHL: 2814, BD: 2,99 mg/dL, BI: 4,51 mg/dL, HbS: 74%. Imunofenotipo M+, s+ S- P1+c c+ C- e+ E+ Lu(a)+ Lu (b)+ k+ K- Kp(a)- Kp (b)+ Le(a)- Le(b)- Fy(a)- Fy(b)+ Jk(a)+ Jk(b)-. Apresentava queixa de astenia, dores articulares intensas e, na admissão hospitalar, descartado coleditiase após angiorNM de abdome.

Diante do quadro clínico e laboratorial fez-se hipótese diagnóstica de reação transfusional hiper-hemolítica, sendo iniciada a terapia com prednisona (1 mg/kg/dia) e com imunoglobulina humana 0,4 g/kg/dia por 5 dias, com resposta clínica satisfatória. O paciente apresentou evolução favorável dos sintomas dolorosos, bem como incremento dos valores de Hb para 7,0 g/dL, Ht para 23,2% e reticulócitos de 6%. Realizou ainda uma sessão de eritrocitafereze e, na alta hospitalar, apresentava Hb 8,9, HbS 35%, DHL 667, reticulócitos: 21% com seguimento ambulatorial. **Discussão:** A síndrome da hiper-hemólise é uma complicação tardia, rara, relacionada à transfusão de sangue e com risco de vida. Um dos mecanismos propostos para a hemólise autóloga baseia-se no desenvolvimento, ou aumento, de autoanticorpos circulantes, resultante de estímulos transfusionais prévios, com boa resposta ao uso de imunossupressão e suspensão da transfusão. Dessa forma, a descontinuidade da terapia transfusional associada ou não com o uso de corticoide ou imunoglobulina endovenosa pode salvar a vida desses pacientes. **Conclusão:** A hiper-hemólise é uma entidade com alta mortalidade se não tratada adequadamente. O não reconhecimento da síndrome de reação transfusional hiper-hemolítica pode levar à terapia inapropriada desses pacientes, acarretando risco de vida aos mesmos. Dessa forma, faz-se necessário o diagnóstico precoce com rápido início do tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.028>

CENÁRIO EPIDEMIOLÓGICO HOSPITALAR DAS INTERNAÇÕES, POR ANEMIA FERROPRIVA, NAS MACRORREGIÕES BRASILEIRAS

BR Sampaio ^a, IMH Torres ^a, ACSL Flick ^a,
GS Garcia ^b, MM Rocha ^a, JA Silva ^a, V Pecinato ^c,
ALT Alvarenga ^d, IRAX Brito ^e, EMM Costa ^a

^a Centro Universitário de Excelência (UNEX), Feira de Santana, BA, Brasil

^b Universidade Federal de Sergipe (UFS), Aracaju, SE, Brasil

^c Centro Universitário para o Desenvolvimento do Alto Vale do Itajaí (UNIDAVI), Rio do Sul, SC, Brasil

^d Universidade de Ribeirão Preto (UNAERP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^e Faculdade Zarns, Salvador, BA, Brasil

Objetivo: Identificar o perfil dos pacientes internados, por anemia ferropriva, nas macrorregiões de saúde do Brasil nos últimos cinco anos. **Métodos:** Trata-se de um estudo de base populacional, descritivo e de caráter transversal, com dados obtidos na plataforma DATASUS no Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH-SUS), com abordagem da população internada por anemia por carência de ferro no período de maio de 2019 a maio de 2024. Os dados filtrados foram selecionados para análise a partir dos seguintes indicadores epidemiológicos: quantidade total de internações hospitalares, por ano e por região, critério de atendimento, valor médio da internação por paciente, tempo médio de internação, número de óbitos e taxa de mortalidade. Além disso, a internação hospitalar foi estratificada por faixa etária, sexo e cor/raça. Como