

virais. Evoluiu com oligoanúria e piora de escórias renais com necessidade de terapia renal substitutiva (TRS) durante internação. Foi submetida a suporte clínico com realização de uma sessão de eritrocitáfereze e após 15 dias houve melhora progressiva da encefalopatia, queda de bilirrubinas (BT: 7,2), normalização do coagulograma e função renal, sendo retirada da TRS. **Discussão:** A CIHA é uma complicação potencialmente fatal da AF. Achado característico é a acentuada elevação da bilirrubina (frequentemente maior do que 50 mg/dL), como consequência da hemólise e colestase intra-hepática. A dosagem sérica de DHL está normalmente elevada (660 - 7760 IU/L). São frequentes coagulopatia, elevação da ureia e creatinina, trombocitopenia e acidose láctica. O diagnóstico precoce e a rápida instituição de medidas de suporte e de eritrocitáfereze nos casos mais graves, pode levar a um desfecho clínico favorável, como no caso em questão. **Conclusões:** A CHIA é uma complicação com alta mortalidade que deve ser identificada precocemente para evitar desfechos desfavoráveis. O desfecho favorável depende do diagnóstico assertivo e da instituição terapêutica o mais precocemente possível. O tratamento inclui correção da coagulopatia, suporte transfusional, sendo a eritrocitáfereze automatizada uma importante ferramenta terapêutica para o tratamento de CIHA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.141>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE EM PACIENTE COM HISTÓRIA FAMILIAR DE ANEMIA HEMOLÍTICA EM IRMÃ GÊMEA E SURDEZ CONGÊNITA: UM RELATO DE CASO

LB Saavedra, LM Salla, LN Veloso, ICR Diogo, GJ Almeida, CP Batista, VL Abreu, KG Frigotto, E Bruno-Riscarolli, VRGA Valviessse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune é uma condição rara causada pela ligação de anticorpos IgG - anticorpo quente - ou IgM - anticorpo frio - na superfície das hemácias, com consequente ativação do sistema complemento e hemólise intra e extravascular, podendo gerar hepatoesplenomegalia. O diagnóstico é feito pela identificação de anemia nos exames laboratoriais bem como Coombs direto positivo com posterior identificação do anticorpo atuante. Demais achados podem incluir redução de haptoglobina e aumento de reticulócitos, bilirrubina indireta e LDH. O tratamento é feito a partir de imunossupressão, sendo normalmente incitado com corticoide e suplementação de ácido fólico, podendo ser associadas outras drogas imunomoduladoras. **Apresentação do caso:** Paciente feminina, 67 anos, com diagnóstico prévio de surdez congênita. Ao exame físico, apresentava-se apenas hipocorada. Exames laboratoriais evidenciaram anemia com Combs direto IgG positivo, consumo de haptoglobina, aumento de LDH, além de carência de vitamina B12, caracterizando a presença de anemia hemolítica autoimune por anticorpos quentes da classe IgG, além de deficiência de B12. Durante a investigação não foram encontradas causas secundárias para

a anemia hemolítica autoimune, sendo a mesma classificada como idiopática. A paciente é filha de um casamento consanguíneo e sua irmã gêmea também foi diagnosticada com anemia hemolítica autoimune, porém por anticorpos frios. A partir do diagnóstico, a paciente foi tratada com corticosteroides e posteriormente com associação da azatioprina para realizar o desmame, com consequente remissão do quadro. **Discussão:** A ocorrência familiar de anemia hemolítica autoimune não é comum, embora alguns estudos já tenham relatado casos semelhantes com uma predisposição hereditária para essa patologia. No caso em questão, apesar da investigação laboratorial, não foi identificada uma etiologia para a condição. Isso, somado ao diagnóstico na irmã, pode sugerir uma origem hereditária para o caso. Na literatura, a associação entre doenças autoimunes, incluindo a anemia hemolítica, e casamentos consanguíneos já foi relatada. **Conclusão:** Nosso trabalho descreveu um caso de anemia hemolítica autoimune em uma paciente filha de um casamento consanguíneo, com uma história familiar positiva para a mesma doença em sua irmã gêmea. Embora o mecanismo não seja completamente esclarecido, há relatos na literatura de associação familiar dessa patologia. Sugere-se a possibilidade de tratamento de um caso cuja herança genética possa ser a etiologia para a doença, porém a literatura ainda carece de estudos que melhor avaliem essa associação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.142>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE ASSOCIADA A MIELOFIBROSE PRIMÁRIA: UM RELATO DE CASO

LN Veloso, ICR Diogo, BPD Santos, GF Marcelino, CP Batista, VL Abreu, LM Salla, KG Frigotto, E Bruno-Riscarolli, VRGA Valviessse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune (AHAI) é uma condição na qual o sistema imune do paciente produz autoanticorpos direcionados aos antígenos das hemácias, com consequente anemia. O diagnóstico é comumente feito a partir de exames laboratoriais que evidenciem a presença de marcadores de hemólise e Teste de Coombs (direto ou indireto) positivo. A AHAI pode ser classificada como primária ou secundária. A mielofibrose primária (MFP), por sua vez, faz parte do grupo de neoplasias mieloproliferativas associadas à mutação JAK2. A doença decorre de uma proliferação monoclonal de células mieloides na medula óssea (MO) que, por sua vez, resulta em fibrose, destruição da MO saudável e hematopoiese extramedular. As manifestações clínicas da MFP podem incluir: anemia severa, hepatoesplenomegalia, fadiga, sudorese noturna, febre, caquexia, dor óssea, prurido, sangramentos e trombose. Além disso, a doença pode gerar complicações como hipertensão portal, ascite, derrame pleural, hipertensão pulmonar e transformação leucêmica. A associação com doenças linfoproliferativas ocorre em até 50% dos casos de AHAI. Entretanto, é rara a associação de AHAI, seja por anticorpos frios ou quentes, com MFP. **Apresentação do caso:** Paciente masculino,

81 anos, com relato de tuberculose pulmonar tratada com esquema RIPE (rifampicina, isoniazida, pirazinamida e etambutol) há cerca de 4 anos e diagnóstico prévio de hipertensão arterial sistêmica, hiperplasia prostática benigna e MFP com mutação JAK2, em tratamento com ruxolitinib. Apresenta esplenomegalia e trombocitose, embora com melhora clínico laboratorial. Foi internado devido à febre e sintomas respiratórios, com tomografia computadorizada (TC) de tórax evidenciando nódulos pulmonares sugestivos de metástase e nódulo em dorso sugestivo de abscesso. Foi iniciada antibioticoterapia empírica para infecção pulmonar bacteriana, com diminuição dos nódulos em nova TC de tórax pós-tratamento. A tomografia por emissão de pósitrons (PET-TC) realizada foi sugestivo de neoplasia em atividade, entretanto, a biópsia do nódulo pulmonar foi negativa. Exames laboratoriais evidenciaram anemia e trombocitose: hemoglobina 7,0 g/dL e plaquetas 550.000/mm³, tendo sido realizada a transfusão de dois concentrados de hemácias. Consultas subsequentes evidenciaram manutenção da anemia, além de aumento da enzima lactato desidrogenase (429 U/L) e da eritropoietina (> 750 mIU/mL), além de Coombs direto positivo. Dado o diagnóstico de AHAI, iniciou-se o tratamento com corticoide e ácido fólico. **Discussão e conclusão:** Raros são os casos relatados na literatura de AHAI em pacientes com diagnóstico prévio de MFP. Este relato destaca a importância de documentação de tais casos para contribuir com a literatura médica e aprimorar a abordagem diagnóstica e o tratamento dessa condição complexa.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.143>

3.7 KB DELETION OF ALPHA-THALASSEMIA SIGNIFICANTLY ASSOCIATED FOR PRIAPISM IN SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS FROM MANAUS-AM

RS Leal^a, CCMX Albuquerque^b, AG Gbadamassi^{c,d}, MO Cunha^d, MOO Nascimento^d, SRL Albuquerque^{b,c}, NA Fraiji^b, MS Gonçalves^a, R Ramasawmy^{c,e}, JPM Neto^{b,c,d,f}

^a Programa de Pós-Graduação em Farmácia (PGF), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brazil

^c Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^d Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^e Universidade Nilton Lins (UNL), Manaus, Brazil

^f Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Governador Valadares, Brazil

Objectives: Alpha thalassemia (AT) is a hereditary hemoglobinopathy caused by a partial or complete deletion of the synthesis of alpha globin chains. This deletion has been

correlated as a prognostic marker which directly contributes to the phenotypic diversity demonstrated among sickle cell anemia patients (SCA). The aim of this study was to confirm the association of AT with clinical severity and decreased laboratory results in patients with SCA treated at HEMOAM. **Materials and methods:** A total of 156 male SCA patients with a mean age of 23+11 years old were molecularly investigated for AT for the presence of the 3.7 kb deletion. The molecular analysis was investigated by molecular technique of allele-specific PCR. Clinical and laboratory data were obtained from medical records and interviews with patients or legal guardians. **Results:** Twenty-six (16.7%) patients were heterozygous (- $\alpha/\alpha\alpha$) and 11 (7.1%) were homozygous ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$), totaling 23.8% of male patients with concomitant AT and ACS. Significant differences were demonstrated when analyses were performed between patients with wild type genotype for AT ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$) and concomitant mutant's genotypes for AT (- $\alpha/\alpha\alpha$ / - α/α). Significantly decreased hematimetric indices for red blood cells ($p=0.003$), mean corpuscular volume ($p=0.023$) and mean corpuscular hemoglobin ($p < 0.1$), while elevated platelet count ($p=0.032$) were observed in the mutant's genotypes, when compared to the normal wild type genotype. Interestingly, a higher prevalence of mutant genotypes (- $\alpha/\alpha\alpha$ / - α/α) was demonstrated in those with a higher presence of priapism, exhibiting a prevalence ratio of 4.48 (CI: 1.39-8.59 - $p=0.018$). **Discussion:** We understand that the presence of AT may be related to lower frequencies of hemolysis among the group of patients with SCA, resulting in a higher concentration of hemoglobin and carriers of relatively higher hematocrit, favoring a higher blood viscosity, causing a higher frequency of blood blockage of the penile corpus cavernosum. **Conclusion:** Our results corroborate several studies that demonstrate AT as a phenotypic modulator for many of the severe comorbidities in patients with ACS, mainly in severe hemolytic crises, stroke and priapism, which is commonly correlated with the enormous clinical heterogeneity of sickle cell disease. The clinical course of patients with AF is highly variable and, although AT has been established as a modulator of AF, it still cannot explain all the clinical heterogeneity described among this group of patients. To try to clarify this genetic modulation, genotype-phenotype association studies, where candidate genes for single nucleotide polymorphisms are related to specific phenotypes, may help in this context. Genome-wide association studies of these SNPs may help confirm these observations and also describe other genetic modulators.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.144>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA EM PACIENTE GESTANTE COM RESPOSTA APÓS CAPLACIZUMABE E IMUNOSSUPRESSÃO: UM CASO DESAFIADOR

L Oliveira^{a,b}, G Lacerda-Marquez^a, SC Fernandes-Silveira^{a,b}, RL Guerino-Cunha^c

^a Oncoclínicas Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Uberlândia (UFU), Uberlândia, MG, Brasil