

controles. Os pacientes com UMF apresentaram níveis mais elevados da IL-8 ($p=0,013$) comparados aos grupos UMA e controles. Os pacientes com UMA apresentaram níveis mais elevados da IL-10 ($p=0,009$) em relação aos grupos UMF e controles. Os níveis das IL-12 ($p=0,0005$), IL-18 ($p=0,002$) e TNF ($p=0,0009$) foram mais elevados nos grupos de UM em relação aos controles. As IL-1 β e IL-6 não mostraram associação entre os grupos UMA, UMF e controles. **Discussão:** Tendo em vista o processo de hemólise crônica, é provável que na AF a ativação do inflamassoma NLRP3 esteja aumentada. Assim, vários estudos tem mostrado níveis elevados de IL-1 β e IL-18 em pacientes com AF, sugerindo o papel do inflamassoma nos eventos inflamatórios na AF. Além disso, foi apontado que o heme e a hemoglobina livre oxidada agem como DAMPs (Padrão Molecular Associado a Dano) intensificando a inflamação. **Conclusão:** Os resultados apontam para um perfil inflamatório crônico da doença. Sendo assim, tais estudos são cruciais para compreender melhor a fisiopatologia da AF e das UMs oferecendo novos dados sobre a patogênese desse evento e seu tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.170>

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: UM RELATO DE CASO

HCO Vida ^a, BAS Corrêa ^a, CM Tana ^a,
ER Santos ^a, JVM Thiago ^a, LBR Bernardes ^a,
MD Magalhães ^a, VA Silva ^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A Anemia de Blackfan-Diamond é uma doença hereditária que se apresenta como anemia macrocítica grave desde a infância. Pode ser acompanhada por malformações congênicas e atraso no desenvolvimento. Tipicamente ocorre por mutação em genes de proteínas ribossomais, resultando em um RNA defeituoso, que causa estresse nucleolar e ativa a proteína p53, a qual induz a morte de células progenitoras eritroides, resultando em anemia. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 23 anos, apresentou icterícia e anemia severa (hemoglobina 2,3) aos 11 dias de vida. O mielograma revelou hipoplasia medular, especialmente na série granulocítica. A biópsia de medula óssea indicou hipoplasia eritroide e infiltração por células linfoides. Diagnosticada com Anemia de Blackfan-Diamond, permaneceu em suporte transfusional, estabilizando com corticoterapia a partir dos 5 anos, sem necessidade de transfusões até os 13 anos. Em 2022, usava prednisona 40 mg, ácido fólico, complexo B e contraceptivo parenteral. Exames de 05/07/2022 mostraram hemoglobina 10,6 g/dL, hematócrito 31%, leucócitos 7.600/mm³ e plaquetas 287.000/mm³. Condutas incluíram redução gradual da prednisona e prescrição de vitamina B12. Atualmente, a paciente usa prednisona 15 mg e azatioprina 150 mg. Em maio de 2024, recebeu duas bolsas de concentrado de hemácias devido à hemoglobina de 7,7 g/dL. Exames de 04/04/2024 indicaram: leucócitos 4,66 mil/mm³, hemácias 2,69 milhões/mm³, hemoglobina 10,0 g/dL, hematócrito 29,2%, VCM 108,9fL, HCM 37,1pg, RDW 16,8%, plaquetas

314 mil/mm³, reticulócitos 2,28%, CPK 42, bilirrubina total 0,32, direta 0,11, indireta 0,21, DHL 151, vitamina B12 324, ácido fólico 6,2. A paciente continua em acompanhamento especializado com ajustes terapêuticos conforme necessário para manutenção da estabilidade hematológica. **Discussão:** A Anemia de Blackfan-Diamond se manifesta por anemia grave desde a infância, retardo no crescimento e dificuldade de amamentação. O polegar com três falanges é uma alteração patognomônica. Há alto risco de neoplasias, como leucemia mieloide aguda e sarcoma osteogênico, e cerca de 50% apresentam malformações congênicas, incluindo alterações cefálicas, cardíacas, renais e ortopédicas. O diagnóstico envolve anemia macrocítica, reticulocitopenia e medula óssea normocelular com redução dos precursores eritroides. O hemograma e o aspirado de medula óssea confirmam o diagnóstico e estudos por imagem detectam malformações. O tratamento inclui corticoterapia e transfusões sanguíneas, com doses ajustadas para manter hemoglobina entre 8 e 10 g/dL. Pacientes não responsivos recebem transfusões mensais, com vigilância para sobrecarga de ferro transfusional, sendo associada a terapia de quelação de ferro para prevenir danos hepáticos. **Conclusão:** Esta trajetória mostra a importância de intervenções terapêuticas precisas e adaptativas na Anemia de Blackfan-Diamond. A evolução do quadro, com fases de estabilidade e recaídas, reflete a necessidade de estratégias dinâmicas que integram o controle da anemia e a vigilância constante para complicações, garantindo assim a longevidade e a qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.171>

ATUALIZAÇÕES EM TERAPIAS INOVADORAS PARA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

LVDC Souza ^a, JM Martins ^b, JVS Rodrigues ^b,
DRC Silva ^b, AP Silva ^c, MV Diniz ^{b,c},
JVGF Batista ^b, BLD Hatzlhofer ^d, GS Arcanjo ^c,
MAC Bezerra ^c

^a Centro de Biociências (CB), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^d Departamento de Ciências Farmacêuticas, Centro de Ciências da Saúde (CCS), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução/Objetivos: Os avanços nos cuidados médicos gerais, no diagnóstico precoce e no tratamento abrangente levaram a melhorias substanciais na expectativa de vida de indivíduos com anemia falciforme (AF). Atualmente, o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) apresenta-se como a única alternativa de cura para a doença, entretanto, esta terapia é limitada pela escassez de doadores adequados. Embora os tratamentos disponíveis possam aliviar os sintomas consequentes da AF, com exceção do TCTH, eles não apresentam eficácia curativa para a patologia, além de apresentarem

efeitos colaterais significativos. Tendo em vista o surgimento de novas abordagens terapêuticas, ao longo das últimas décadas que visam a melhora da qualidade de vida dos pacientes portadores de AF, este trabalho teve como objetivo discutir estudos experimentais e clínicos que avaliaram a eficácia e segurança de novos tratamentos para a AF. **Material e métodos:** A coleta de dados foi realizada através de estudos clínicos publicados em plataformas como Google Acadêmico, PubMed e SciELO. Dos 60 artigos selecionados, 46 foram utilizados. Foram incluídos estudos focados em L-glutamina, Crizanlizumabe, Voxelotor e CRISPR-Cas9 para tratar AF e excluídos os sem dados clínicos relevantes. **Resultados:** Nos últimos anos, novos medicamentos foram incluídos na lista de aprovados pela FDA (Food and Drug Administration) para tratamento da AF: L-glutamina, Crizanlizumabe, Voxelotor. A L-glutamina, aprovada pela FDA em 2017, é um aminoácido que ajuda a reduzir o estresse oxidativo nos glóbulos vermelhos, mostrou-se eficaz na redução de eventos dolorosos vaso-occlusivos em pacientes com anemia falciforme, com significativas reduções no número de hospitalizações e crises dolorosas em ensaios clínicos. O Crizanlizumabe, aprovado pela FDA em 2019, é um inibidor da P-selectina que reduz a incidência de crises vaso-occlusivas através da diminuição da adesão de células sanguíneas aos vasos, apresentou uma redução significativa na incidência de crises de dor, melhorando a qualidade de vida dos pacientes. O Voxelotor, aprovado pela FDA no mesmo ano, é um modificador alostérico inibidor da polimerização da HbS que age estabilizando a forma oxigenada da HbS para inibir sua conversão na forma desoxigenada, que é propensa à polimerização. Estudos demonstram que a droga reduz a falcização das hemácias e melhora a anemia em pacientes com AF. Em contraste às terapias mais convencionais, a Edição Gênica (CRISPR-Cas9), apesar de ainda estar em fase experimental, representa uma abordagem promissora que visa a cura permanente da doença através da correção da mutação ou pela indução da produção de HbF. Ensaios clínicos têm demonstrado resultados iniciais positivos, embora desafios como a segurança a longo prazo e a eficácia em grandes populações ainda precisem ser melhor investigados. **Discussão:** Os tratamentos revisados oferecem novas esperanças para pacientes com anemia falciforme. As terapias inovadoras para a anemia falciforme, especialmente as que utilizam estas novas abordagens, estão revolucionando o tratamento da doença. **Conclusões:** Embora os resultados sejam promissores, a necessidade de estudos adicionais para confirmar a segurança e eficácia a longo prazo é fundamental. Esses avanços representam um passo significativo para melhora da qualidade de vida e oferta de novas opções para a cura da AF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.172>

EMBOLOGIZAÇÃO ESPLÊNICA EM PACIENTE COM β -TALASSEMIA MAJOR: RELATO DE CASO

BAMK Mattos^a, EGD Santos^a, SR Rigo^{a,b}

^a Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz (FAG), Cascavel, PR, Brasil

^b Centro de Oncologia Cascavel (CEONC), Hospital do Câncer, Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A β -talassemia é uma hemoglobinopatia causada pela deleção ou mutação dos genes que codificam a produção da β -globina, componente da hemoglobina A, apresentando-se com microcitose, hipocromia e anemia em graus variados. Na talassemia major (β -talassemia homozigótica severa ou heterozigótica mista) há grave anemia transfusão-dependente, com um risco de sobrecarga de ferro (Fe) e disfunções orgânicas a longo prazo. Com os quelantes de Fe e melhorias na terapia transfusional, houve aumento importante da sobrevida na talassemia major, atualmente com uma expectativa de vida de 50 a 60 anos com manejo adequado. **Caso clínico:** Paciente feminina, 34 anos, com β -talassemia major, realizava acompanhamento hematológico regular e transfusões a cada 21 dias, com hemoglobina pré-transfusional (HBPT) em torno de 9,5 g/dL. Como complicação da doença apresentava osteopenia, sobrecarga de Fe controlada com dose alta de quelante e hiperesplenismo, com leucopenia leve a moderada e plaquetopenia leve. Entre os anos de 2021 e 2022 a paciente teve da hemoglobina, sem fatores externos como desencadeantes, chegando a apresentar HBPT de 8,2 g/dL, além de piora da qualidade de vida, sendo então necessário aumento do suporte transfusional para 3 unidades (UI) de concentrados de hemácias (CH) a cada 14 dias, com consequente piora da sobrecarga de Fe laboratorial, necessitando aumento da dose do quelante deferasirox para 35 mg/kg/dia. Com a disponibilidade do luspatercept no mercado brasileiro, a droga foi solicitada ao plano de saúde em julho de 2022 com negativa da operadora, havendo posterior abertura de processo judicial, seguido de decisão desfavorável ao fornecimento do medicamento. Pela necessidade transfusional crescente, perda de qualidade de vida, difícil controle do de Fe e sinais de hiperesplenismo, foi considerada a esplenectomia, com recusa pela paciente por questões pessoais. Realizada revisão de literatura buscando alternativas terapêuticas, foram encontrados relatos e séries de casos de embolização esplênica parcial em β -talassemia intermedia e major. Após discussão com paciente e cirurgião vascular, o procedimento foi realizado no final de 2022, com embolização de 80% do baço, sem complicações até este relato. Nos meses subsequentes à embolização, paciente apresentou menor necessidade transfusional, recebendo 3UI de CH a cada 28 dias, além de normalização leucocitária e plaquetária, e redução progressiva da dose de quelante. Atualmente a paciente mantém suporte transfusional a cada 21 a 28 dias e com dose de quelante em 18 mg/kg/d, com excelente controle da sobrecarga de Fe e notável melhora da qualidade de vida. **Discussão:** A embolização esplênica é uma alternativa menos invasiva à esplenectomia, com menor risco ao procedimento e manutenção de função imunitárias do baço. Uma série de casos com talassemia dependente transfusional em população pediátrica e com hiperesplenismo demonstrou, após cinco anos de seguimento, menor demanda por transfusões e ausência de quadros infecciosos comuns após a esplenectomia, além de correção de leucopenia e trombocitopenia pré-existentes, evolução semelhante ao descrito. **Conclusão:** A embolização esplênica é uma terapêutica a ser considerada, quando disponível, em casos com difícil controle de anemia e hiperesplenismo nos fenótipos graves de β -talassemia, envolvendo menores riscos cirúrgicos e mantendo funções