

raça/cor, brancos e pardos foram os mais afetados, com 1.526 e 1.435 óbitos, respectivamente, somando 86,65% do total. Além disso, um estudo apontou prevalência de 23% de AN em gestantes brasileiras, sendo a Anemia Ferropriva (AF) a principal causa. Apesar de o SE apresentar os maiores números absolutos de óbitos por AN no Brasil, o NE registrou os maiores coeficientes proporcionais devido a população total de cada região, indicando uma sobrecarga persistente em territórios historicamente marcados pela IA e menor cobertura assistencial. Essa alta prevalência no NE sugere disparidades socioeconômicas, como menor acesso a serviços de saúde, dieta inadequada e maior incidência de doenças infecciosas, que agravam a anemia. A predominância feminina (50,27%) e a prevalência de 23% em gestantes reforçam a vulnerabilidade de mulheres, especialmente devido à AF, associada a necessidades nutricionais elevadas na gravidez. A concentração de óbitos em idosos (48,93%) pode indicar comorbidades e fragilidade na atenção primária. A distribuição racial (brancos e pardos, 86,65%) reflete a demografia, mas também é possível subnotificação em grupos minoritários. A investigação dos óbitos por AN revelou padrões marcados por desigualdades de sexo, idade e região, refletindo o impacto direto de fatores socioeconômicos e da IA. A maior vulnerabilidade de gestantes, idosos e populações do NE evidencia falhas na atenção básica e na equidade do acesso à saúde. É crucial investir em políticas públicas de nutrição e saúde para reduzir essas desigualdades. A repetição desse perfil ao longo do período analisado, sem redução consistente nos indicadores, aponta falhas nas estratégias atuais de enfrentamento à doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105395>

ID – 788

DIAGNÓSTICO DE ANEMIA HEMOLÍTICA NA 5ª DÉCADA DE VIDA: PODE SER ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA!

ID Brejão^a, HA Brandileone^a, LP Andrade^a, LFF Marins^a, LC Sampaio^a, NK Tsan Hu^a, LadPC Lage^b, RdO Costa^a

^a Faculdade de Ciências Médicas de Santos (FCMS), Santos, SP, Brasil

^b Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Esferocitose Hereditária (EH) é uma Anemia Hemolítica (AH) congênita causada por defeitos nas proteínas do citoesqueleto da membrana dos eritrócitos, resultando na formação de esferócitos e destruição precoce dessas células no baço. As formas autossômicas dominantes estão frequentemente associadas aos genes SPTB (β -espectrina) e ANK1 (Anquirina). A apresentação clínica varia, e os exames laboratoriais nem sempre são conclusivos. Nesses casos, o Sequenciamento de Nova Geração (NGS) tem se mostrado útil para confirmar o diagnóstico e orientar condutas. **Descrição do caso:** **Objetivo:** Relatar caso de pac tratada como AH autoimune, no qual investigação genética revelou mutação no gene SPTB, variante NM_001355436.2:c.3203A>G:p.

(Gln1068Arg), de significado clínico indeterminado, em heterozigose. MM: Pac mulher, 49 anos, avaliada por anemia hemolítica autoimune diagnosticada há 4 meses, uso de ácido fólico e prednisona 40 mg (sem resposta). De antecedentes, tinha cirurgia bariátrica. EF: fácies cushingóide, descorada 2+/4, icterícia +/4, sem outras alterações. Laboratorialmente, trazia HMG com Hb 9,1 VCM 106 RDW 13.9 (macrocitose) Leucóc 13550 neutróf 8889 eosino 54 basófilos 54 linfóc 3604 plaquetas 177.000 reticul 227.000 reticul 8.1% TAD negativo PAI negativo EFH A1 97.4% A2 2.3% Fetal 0.3% ferritina 697 saturação 28.46% EFP ausente bilirub ind 1,46 DHL 265 (246) vitamina B12 1333 ácido fólico 17.05. Optado por revisar e ampliar investigação diagnóstica, desmame de corticóide em razão do tratamento sem resposta (dose usada +-0.7 mg/kg/dia), e improvável AHAI coombs negativa. De relevante, mantinha padrão hemolítico, sangue periférico com raros esferócitos com intensa policromasia Hb 9,3 VCM 113), e a paciente apresentava queda de Hb em quadros infecciosos (fez ITU de repetição). Laboratorialmente, tinha deficiência de cobre que foi tratada sem melhora da hemólise, B12, folato e perfil do ferro normais, TAD IgG, IgA, IgM, C3c e C3d negativos. Descartado eritroenzimopatia, paciente não conseguiu realizar teste da resistência globular por indisponibilidade e optamos por realizar painel genético para anemias hemolíticas congênicas (44 genes analisados) em laboratório de referência, cujo resultado identificou uma mutação do gene SPTB em heterozigose (42,19%), classificada como de significado clínico indeterminado. Paciente segue estável, chegou a normalização de Hb, e apresenta episódios de hemólise leve em quadros infecciosos. **Discussão:** O caso ilustra uma paciente com hemólise persistente e Coombs negativo, inicialmente tratada como AHAI, com períodos de hemólise relacionados à infecção. A presença da mutação no gene SPTB, variante NM_001355436.2:c.3203A>G:p. (Gln1068Arg), embora considerada de significado clínico indeterminado, tem relação etiopatogênica com EH pois o gene SPTB codifica a espectrina beta e mutações podem levar à degradação do mRNA ou produção de proteínas defeituosas, gerando hemólise. Mesmo sendo uma variante de significado incerto, o contexto clínico favorece a relevância diagnóstica. Ademais, nenhuma outra causa de hemólise foi identificada. **Conclusão:** A mutação identificada reforça a importância da análise genética na investigação de anemias hemolíticas, permitindo diagnóstico mais preciso, terapias ineficazes e com efeitos adversos graves, com possível ampliação de banco de dados genéticos e melhor entendimento etiopatogênico da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105396>

ID – 784

DISTÚRBIOS DOS BASÓFILOS: REVISÃO CRÍTICA DA LITERATURA

MES Ribeiro^a, IA Lacerda^a, KdJ Sousa^a, MS Chalkidis^a, MES Ribeiro^a, BdO Pereira^a, KdOR Borges^b

^a Universidade do Estado do Pará (UEPA), Santarém, PA, Brasil

^b Oncológica Tapajós, Santarém, PA, Brasil

Introdução: Os basófilos representam um importante tema de estudo na hematologia, especialmente ao se investigar a relação entre suas alterações funcionais e quantitativas e seu papel em diversas doenças como urticária, dermatite atópica e câncer. Apesar de sua ampla aplicabilidade clínica, o campo ainda carece de revisões que sintetizem o conhecimento disponível, tornando-o mais acessível e integrando-o à prática hematológica. **Objetivos:** Analisar criticamente a literatura científica sobre distúrbios basofílicos, com foco em suas causas, manifestações clínicas e implicações diagnósticas. **Materiais e métodos:** Realizou-se uma revisão da literatura nas bases de dados PubMed, BVS e Web of Science, com publicações de 2020 a 2025. Os descritores utilizados, dos vocabulários DeCS/MeSH, foram: “Basófilos” (*Basophils*), “Distúrbios dos Basófilos” (*Basophil Disorders*) e “Basofilia” (*Basophilia*), combinados por meio dos operadores booleanos “AND” e “OR”. Foram identificados 388 artigos; após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão e a remoção de duplicatas, 13 estudos foram selecionados para compor a análise crítica. **Discussão e conclusão:** Os estudos analisados destacam a importância dos basófilos em diversas doenças, desde neoplasias mieloides a alergias e autoimunidades. Observou-se que a basofilia pode indicar formas mais agressivas de neoplasias e que o marcador CD203c é útil no prognóstico da Leucemia Mieloide Crônica (LMC). Em testes clínicos, a combinação azacitidina + venetoclax demonstrou efeito terapêutico promissor. Alterações em marcadores como SYK, CD203c e CD63 associam-se a diferentes respostas basofílicas. Em alergias e asma, testes com basófilos são promissores para prever reatividade clínica. O papel dos basófilos na imunidade, ainda pouco esclarecido, pode ser relevante em novas estratégias terapêuticas. Diante desses achados, observa-se que os distúrbios dos basófilos apresentam uma heterogeneidade clínica, englobando desde processos alérgicos até neoplasias hematológicas. Em quadros alérgicos, observa-se uma ativação basal aumentada dos basófilos em certos subtipos, enquanto a responsividade mediada por IgE pode ser reduzida, como ocorre na urticária crônica espontânea. Em doenças autoimunes, a ativação seletiva dessas células mostrou uma relação inversa com o status ACPA, indicando utilidade na previsão da gravidade e evolução da doença. Já nas neoplasias hematológicas, especialmente nas síndromes mieloproliferativas, a expressão de marcadores como triptase e CD203c pelos basófilos desafia os critérios diagnósticos tradicionais, pois a triptase, antes considerada exclusiva de mastócitos, também pode ser expressa por basófilos neoplásicos, e o CD203c facilita a identificação de células imaturas de difícil detecção por métodos usuais. Além disso, mutações como STAT5B e leucemias basofílicas parecem ter relação com a evolução clínica desfavorável, evidenciando a necessidade de maior precisão na identificação dessas células. Assim, a literatura analisada evidencia o amplo papel dos basófilos em contextos alérgicos, autoimunes e oncológicos. Alterações em sua atividade, os marcadores de superfície e seu comportamento funcional se apresentam com um potencial valor diagnóstico e terapêutico. A heterogeneidade dos distúrbios exige maior atenção clínica e laboratorial, com enfoque em doenças de evolução atípica. A organização sistêmica do conhecimento contribui para um melhor

entendimento dos basófilos e direciona abordagens mais precisas e personalizadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105397>

ID – 1041

DOENÇA DE GAUCHER TIPO 1 COM FRATURA POR ESTRESSE E HIPOFERRITINEMIA PERSISTENTE: UM RELATO DE CASO RARO COM CONFIRMAÇÃO MEDULAR

LM Brandião, AB Amaral, DGd Alvarenga, AL Lopes, JVB Rocha, Rmd Araújo, IS Durães, KBXP Duarte, LPPd Silva, NCds Ferreira, PX Franco, RDd Santos

Universidade Federal de Juiz de Fora - Campus Governador Valadares, Governador Valadares, MG, Brasil

Introdução: A Doença de Gaucher é uma condição lisossomal hereditária, de transmissão autossômica recessiva, causada por mutações no gene GBA1, que levam ao acúmulo lisossomal de glicocerebrosídeo. A forma tipo 1 é a variante não neuropática mais frequente, usualmente associada a hepatoesplenomegalia, trombocitopenia e alterações ósseas progressivas. Apresentações iniciais com lesões ósseas e sem visceromegalias, como neste caso, são incomuns e frequentemente retardam o diagnóstico. A ferritina aumentada, sem inflamação ou siderose, é atribuída à ativação macrofágica crônica. A biópsia medular, embora não obrigatória, é valiosa quando exames moleculares não estão disponíveis, permitindo caracterização morfológica clássica das células de Gaucher, com aspecto de “seda molhada” e citoplasma fibrilar. Afastam-se diagnósticos diferenciais como histiocitose ou síndromes mielodisplásicas pelo imunofenótipo e ausência de displasia. O início precoce da reposição enzimática reduz complicações ósseas, hematológicas e melhora a sobrevida a longo prazo. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino de 36 anos, professor, encaminhado ao hematologista por hiperferritinemia (1.900 ng/mL) e plaquetopenia (29.000 mm³). Referia histórico de tumor ósseo benigno ressecado e apresentava fratura por estresse do fêmur esquerdo após esforço físico leve. Negava sintomas sistêmicos ou infecciosos. Ao exame físico, sem visceromegalias, linfadenomegalia ou sinais hemorrágicos. Relatou perda ponderal de 5 kg no último mês, sem outras queixas. Exames laboratoriais evidenciaram hemoglobina de 12 g/dL, ferritina 1.900 ng/mL, transferrina saturada 32%, LDH e VHS normais. Sorologias, autoanticorpos, painel mielodisplásico e infecciosos negativos. A biópsia medular evidenciou grande quantidade de células histiocitárias com amplo citoplasma, por vezes com estrias e aspecto de “seda molhada”, entre séries hematopoéticas preservadas. Achados compatíveis com Doença de Gaucher. Complementação com painel imuno-histoquímico evidenciou forte positividade para CD68 e CD163, além de positividade difusa para lisozima, compatível com histiócitos ativados. As células foram negativas para CD1a e S100, afastando histiocitose de Langerhans. A coloração especial com