

QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES COM  
DOENÇA FALCIFORME DO AMBULATÓRIO DE  
ESPECIALIDADES DA FACULDADE DE  
MEDICINA DE JUNDIAÍ



MC Lia, JFR Fernandes, TN Faria,  
CM Campanaro

Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP,  
Brasil

**Introdução:** A doença falciforme (DF) é a doença monogênica hereditária mais comum no Brasil, e prevalente em vários países. No Brasil dados de 2015 estimavam anualmente cerca de 100.000 nascimentos com traço falciforme e 3500 nascidos vivos com DF ao ano. A DF não tem tratamento específico e por isso gera um alto nível de complicações e internações, sendo necessária a adaptação do estilo de vida do paciente. A melhora da qualidade de vida e a sobrevida desses pacientes é dependente de medidas gerais e preventivas. Podem ser utilizados diversos instrumentos para mensurar a qualidade de vida dessa população, sendo mais frequente o instrumento de avaliação de Qualidade de Vida Abreviado da Organização Mundial da Saúde (WHOQOL-Bref). **Objetivo:** Mensurar, por meio do WHOQOL-Bref, a qualidade de vida da população com DF no ambulatório de especialidades da Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ) e compará-las à população pareada e sem patologias. **Materiais e métodos:** Foram avaliados, até o momento, 10 pacientes, entre 3 e 27 anos, com diagnóstico de DF acompanhados no ambulatório de hematologia da Unidade de Gestão e Promoção da Saúde (UGPS), locado na FMJ. Participaram também 8 pacientes como grupo controle. Um 1º formulário foi aplicado apenas para os pacientes com DF para avaliar informações gerais e intercorrências. Todos os participantes responderam ao WHOQOL-Bref, que avalia os domínios físico, psicológico, social e ambiental. Foi realizada análise da qualidade de vida em conjunto com as intercorrências clínicas mais comuns da doença. Foi utilizado o programa SPSS para análises estatísticas descritivas e teste t-Student. **Resultados:** Foi verificado que o escore do WHOQOL-Bref para a qualidade de vida total dos pacientes com DF foi de 63,76%, enquanto que do grupo controle foi de 75,84%. Do ponto de vista do domínio físico, a qualidade de vida dos pacientes foi de 59,28%, enquanto que do grupo controle foi de 79,46%. Em relação ao psicológico, a qualidade de vida dos pacientes foi de 59,28% e o controle obteve a média de 64,06%. Do ponto de vista social, os resultados obtidos geraram uma média de 64,16% para os pacientes com doença falciforme e de 72,91% em comparação com o grupo controle. No quesito ambiental, a média foi de 62,5% para os pacientes com doença falciforme e de 81,64% para o grupo controle. Além disso, foram obtidos os resultados da qualidade de vida dos pacientes divididos por idade. Foi também verificado quais as complicações agudas e crônicas da doença falciforme nos pacientes estudados. **Conclusão:** Foi possível concluir, até o momento, que a QVRS dos pacientes com DF é inferior quando comparado ao grupo controle, principalmente nos domínios físico e ambiental. Além disso, foi possível evidenciar piora na qualidade de vida naqueles indivíduos que tiveram maiores números de complicações agudas e crônicas da doença, destacando-se principalmente as crises algicas

como um dos principais fatores que impactam negativamente na qualidade de vida dos pacientes. São necessários novos investimentos a curto e longo prazo, para evitar intercorrências que prejudiquem a qualidade de vida da população estudada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.068>

RELATO DE CASO: ASSOCIAÇÃO DE  
MUTAÇÕES QUE ORIGINAM TALASSEMIAS  
BETA E PERFIL DIAGNÓSTICO



PHC Farina<sup>a</sup>, LR Pereira<sup>b</sup>, CRB Domingos<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto  
(FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita  
Filho (UNESP), São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** As talassemias beta são hemoglobinopatias hereditárias caracterizadas pela ausência ou diminuição na produção de cadeias globínicas beta. Esse déficit resulta no excesso de cadeias alfa não pareadas, que precipitam, levando a uma série de alterações no processo de produção e maturação das hemácias, resultando em uma eritropoiese ineficaz, anemia hemolítica, sobrecarga de ferro dentre outras complicações. Além disso, também há interferência na produção e no pareamento das cadeias gama e delta com as cadeias alfa remanescentes, refletindo em aumento de HbF e de HbA<sub>2</sub>. A coherança de diferentes mutações favorece o aparecimento de variedade de casos clínicos que necessitam de boa interpretação das informações para finalização do diagnóstico. **Métodos:** As amostras analisadas são de membros de pai, mãe e filha, inicialmente investigados em Programa de Triagem Neonatal. Foram submetidas aos seguintes testes de triagem: i) resistência osmótica; ii) morfologia eritrocitária; e iii) eletroforese pH alcalino, cromatografia líquida de alta performance (HPLC) pelo equipamento *Ultra Resolution* da empresa *Trinity Biotech*, que permitiu avaliar o perfil e o percentual das frações. Foram também utilizados os índices hematimétricos (VCM, CHCM, HCM), como ferramenta de *screening*, por meio de fórmulas matemáticas. **Resultados:** Na criança, foi encontrada microcitose, hipocromia e poiquilocitose, com resultado positivo para resistência osmótica, na eletroforese pH alcalino foram encontradas bandas de hemoglobina A<sub>2</sub> e HbF aumentada, com valores por HPLC, de HbA = 68%; HbA<sub>2</sub> = 2,8% e HbF = 15,5%. Na biologia molecular, foram encontrados os resultados positivos para as mutações CD39 e IVS1-6 A fração remanescente de Hb A se deveu a transfusão recente. A mãe apresentou heterozigose para CD39 e 0 pai, totalmente assintomático, heterozigose para IVS1-6. **Discussão:** A hipótese diagnóstica dapaciente de 1 ano de idade, era de talassemia beta *Major*, e os pais assintomáticos, porém a mãe com leve anemia microcítica sugerindo talassemia beta menor. Os primeiros resultados após os exames iniciais foram inconclusivos para BTM, pois mesmo com a presença de HbA<sub>2</sub> de 4,5%; de HbF de 15,5%, e HbA de 68%, incompatível com o quadro clínico. Aos dados hematimétricos da família foram aplicados índices matemáticos (*Sirdah index*, *Mentex index*, *England and Fraser index*, *Ehsai index*,