

C Graziadio, PR Gazzola Zen, M Harder Peters,
GM Peña Lituma

Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: Deficiência de Glicose 6 Fosfato Isomerase (GP1) é uma rara desordem autossômica recessiva associada com anemia hemolítica não esferocítica, e é causada por variantes homozigotas ou heterozigotas compostas do gene GP1. A GP1 é uma enzima dimérica responsável por catalisar a isomerização reversível da glicose-6-fosfato em frutose-6-fosfato na segunda etapa da reação da glicólise. A deficiência de GP1 interrompe esse processo, resultando em anemia hemolítica crônica, icterícia e esplenomegalia. O diagnóstico é realizado após exclusão de outras causas, avaliando a atividade de GP1 e identificação de mutações homozigotas ou heterozigotas compostas no gene GP1. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 8 anos, filha única, pais sem consanguinidade. Ao nascimento, apresentou icterícia neonatal prolongada. Teste do pezinho sem alterações. Aos 4 meses de vida evidenciado quadro de anemia hemolítica. Na investigação de causa apresenta eletroforese de hemoglobina normal, G6PD normal, fragilidade osmolar normal, coombs direto negativo e Clone HPN ausente. Paciente foi transfundida e respondeu bem sustentando a hemoglobina por alguns meses. Em seguimento ambulatorial evoluiu com quadro crônico de hemólise e dependência transfusional. Foi realizada avaliação medular com cariótipo normal, Imunofenotipagem com aumento quantitativo da série eritroide. Mielograma hiperplasia, com hiperplasia e displasia eritroide. Em decorrência das transfusões fez sobrecarga férrica necessitando quelação. Na evolução passou a apresentar esplenomegalia leve. O desenvolvimento psicomotor sempre dentro da normalidade. Foi avaliada pela genética, não apresentava dismorfismos e foi solicitado exoma que evidenciou a presença de uma variante de significado incerto em homozigose no gene GP1 que codifica a proteína glicose-6- fosfato e que está associado a deficiência de GP1. Após revisão de literatura e auxílio da genética o diagnóstico foi firmado, e optamos por realizar esplenectomia. Desde então, cerca de 2 anos, a paciente nunca mais necessitou transfusões. **Conclusão:** Revisando a literatura localizamos descrição de apenas um caso de paciente com a mesma variante, caso esse, de uma paciente espanhola de 18 anos que apresentava anemia desde os três anos de idade e que também foi submetida a esplenectomia. Após esse relato inicial por Baughan et al em 1968, foram relatados mais 90 pacientes com ampla variabilidade fenotípica e 55 variantes descritas. O diagnóstico de patologia genética embasou a realização de esplenectomia como estratégia terapêutica, e isso permitiu que a paciente atualmente tenha uma vida sem restrições e sem dependência transfusional. Conseguir firmar um diagnóstico, tranquilizou a família, que aceitou a doença e permitiu a esplenectomia. O avanço dos testes genômicos resultou em um aumento no número de casos diagnosticados de deficiência de GP1. Os métodos de NGS demonstraram aplicabilidade no diagnóstico diferencial de anemia hemolítica de causa inexplicada. Embora não haja tratamento específico para a deficiência de GP1, a esplenectomia pode reduzir ou até eliminar as necessidades transfusionais. A identificação molecular de variantes de GP1 pode

proporcionar novas descobertas sobre essa condição, incluindo novas estratégias terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104134>

ID - 2672

DIAGNÓSTICO SITUACIONAL DAS TALASSEMIAS, RESGATANDO UMA DOENÇA ULTRARRARA EM UM PAÍS CONTINENTAL

MpdA Veríssimo^a, SR Loggetto^b, GR Baldanzi^c,
AdS Araujo^d, E Belini Jr^e, C Bonini-Domingos^f,
M Moraisjr^g, JA Jesus^h, LM de Barros Carlosⁱ

^a Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Campinas, SP, Brasil

^b Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, São Paulo, SP, Brasil

^c Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Curitiba, PR, Brasil

^d Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Recife, PE, Brasil

^e Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Três Lagoas, MS, Brasil

^f Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, São José do Rio Preto, SP,
Brasil

^g Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Brasília, DF, Brasil

^h Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS até março 2025, Rio de
Janeiro, RJ, Brasil

ⁱ Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS a partir de julho de 2025,
Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: As talassemias, anemias hereditárias com alteração na produção das hemoglobinas, tanto na cadeia da globina alfa quanto na beta, estão presentes em vários países do mundo devido aos fluxos migratórios oriundos da região do Mediterrâneo, sul da Ásia, Oriente Médio e da África. No Brasil, o Cadastro Nacional para as Talassemias, denominado Sistema Web Hemoglobinopatia (SIS WEB-Hemoglobinopatia – SIS WEB), teve início em 2015/2016, com o objetivo de estabelecer o perfil demográfico destes pacientes. O Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da CGSH/DAET/SAES/MS retomou esta ação em 2023. **Objetivos:** O objetivo desse estudo é apresentar os dados do Brasil atualizados até 28 de julho de 2025. **Material e métodos:** Utilizando os dados cadastrados no SIS WEB, os pacientes foram categorizados quanto ao tipo de patologia (talassemia maior – TM, intermediária – TI e doença da hemoglobina H - doença HbH), diferenciando-as por estado, região e faixa etária tendo como corte < e ≥ 18

anos, além de quantificar os serviços que participam deste cadastro, separando-os por regiões do Brasil. Por seguir as diretrizes da Lei 12527/2011, não necessita de aprovação em CEP na plataforma Brasil, uma vez que usa dados de bases públicas governamentais. **Resultados:** Temos 792 pacientes cadastrados no SIS WEB (357 com TM, 274 com TI e 161 com doença HbH). Considerando porcentagem por categorização da doença e regiões, no Norte temos 18 TM (5%), 07 TI (2%), 02 doenças HbH (2%); no Nordeste 54 TM (15%), 117 TI (43%), 46 doenças HbH (29%); no Centro Oeste 22 TM (6%), 30 TI (11%), 28 doenças HbH (17%); no Sul 46 TM (13%), 30 TI (11%), 51 doenças HbH (32%); e no Sudeste, onde temos o maior número de pacientes, 217 TM (61%), 90 TI (33%), 32 doenças HbH (20%). O estado de São Paulo tem o maior número de pacientes, com predomínio da TM, enquanto Pernambuco é o segundo estado com maior número de pacientes, com predomínio da TI. A maioria dos pacientes com talassemias tem mais de 18 anos de idade (66%). Até o momento temos 53 centros de tratamento cadastrados no Brasil, o que representa 89% dos centros de referência. **Discussão e conclusão:** Desde 2015 temos pacientes sendo cadastrados no SIS WEB, porém com adesão lenta ao sistema. Ter 89% dos centros cadastrados significa um avanço, mas é preciso alcançar a totalidade de centros de tratamento. Os dados do SIS WEB permitem a construção de políticas públicas mais consistentes com as necessidades dos pacientes desenhando a linha de cuidado mais individualizada e condizente com o que estas pessoas precisam. O estado de São Paulo tem a maior população de pacientes com talassemias devido a questão da onda migratória italiana e Pernambuco tem maior população com TI relacionada a imigração portuguesa. Considerando que a maioria das pessoas com talassemia no Brasil tem mais de 18 anos, isto implicará na construção de uma linha de cuidado que contemple o monitoramento das complicações não só relacionadas a sobrecarga de ferro, mas também ao envelhecimento desta população. Conhecer onde estão os pacientes permitiu a realização do I Fórum de Talassemia junto com a ABHH em 2023, onde foi possível identificar as principais necessidades dos centros de tratamento, como acessos a ressonância magnética, a bomba de infusão de Desferoxamina, aos especialistas e ao diagnóstico molecular. Concluindo, o cadastro de pacientes cada vez mais robusto, propiciará instrumentos de análise mais consistentes para a construção da linha de cuidado que atenda de forma adequada e atualizada a população de pessoas com talassemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104135>

ID - 1923

DIAGNÓSTICO TARDIO DE HEMOGLOBINOPATIA SC EM CONTEXTO DE ABDOME AGUDO OBSTRUTIVO

KEDC Mendes, MVLB Giestas, GHS Figueiredo,
MQ Camatta, LG Gimenez, MA Malacarne

Centro Universitário do Espírito Santo (UNESC),
Colatina, ES, Brasil

Introdução: A Hemoglobinopatia SC (HbSC) é a segunda forma mais prevalente da Doença Falciforme (DF), resultante da co-herança de hemoglobinas S e C. Embora considerada mais branda que a anemia falciforme homozigótica (HbSS), a HbSC pode cursar com morbidade significativa, como crises vaso-oclusivas, complicações retinianas, eventos tromboembólicos e disfunção orgânica crônica. A maioria dos casos é diagnosticada na infância, mas formas assintomáticas podem passar despercebidas até a vida adulta, quando podem apresentar manifestações graves e atípicas. **Descrição do caso:** Homem, 47 anos, previamente hígido, admitido no pronto socorro do hospital universitário devido a dor torácica e abdominal de forte intensidade, associada a náuseas e vômitos há um dia. Exames iniciais descartaram síndrome coronariana aguda e isquemia miocárdica. O hemograma da admissão revelou anemia microcítica grave (Hb 7,1 g/dL, VCM 77 fL) e codócitos (2+) em análise de esfregaço de sangue periférico. A angiotomografia de abdome demonstrou baço reduzido com calcificações difusas, sugerindo prováveis microinfartos prévios, e distensão intestinal sem ponto de obstrução evidente ou alterações vasculares. Diante da dor persistente e sinais de peritonite, foi realizada laparotomia exploradora para complementar a investigação. No intraoperatório, foram observados sinais de sofrimento e retração em sigmoide com reperfusão e dilatação importante de alças de delgado e ceco, sugerindo torção intestinal recente provavelmente resolvida em indução anestésica. No pós-operatório, paciente evolui com choque séptico de foco abdominal e injúria renal aguda com necessidade de terapia renal substitutiva de forma temporária. Diante do contexto de anemia grave e deteriorização clínica, realizado propedêutica de anemia, incluindo a eletroforese de hemoglobina que confirmou hemoglobinopatia SC (HbS 49,0%; HbC 46,6%). Após tratamento do quadro infeccioso e terapia transfusional no contexto de instabilidade, o paciente evolui com melhora clínica satisfatória, recebendo alta hospitalar e encaminhamento ao ambulatório de hematologia para seguimento. **Conclusão:** Este relato descreve um caso de HbSC diagnosticada tardiamente em adulto previamente assintomático, com apresentação atípica em contexto de abdome agudo. A evidência de anemia com codócitos em sangue periférico e a presença de baço reduzido com calcificações difusas foram importantes para a suspeita diagnóstica, confirmada por eletroforese de hemoglobina. O caso ressalta que a HbSC pode apresentar exacerbações e complicações graves em contexto de estresse, exigindo intervenções urgentes. A identificação precoce desta hemoglobinopatia é crucial para otimizar o manejo clínico, reduzir mortalidade e garantir acompanhamento especializado adequado.

Referências: da Guarda CC, et al. Sick cell disease: A distinction of two most frequent genotypes (HbSS and HbSC). *PloS One*. 2020;15:e0228399.

Minniti C, Brugnara C, Steinberg MH. HbSC disease: A time for progress. *Am J Hematol*. 2022;97:1390-3.

Nelson M, et al. The clinical spectrum of HbSC sickle cell disease-not a benign condition. *British J Haematol*. 2024;205:653-63.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104136>