

de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Descrição do caso:** Trata-se de paciente do sexo feminino nascida em setembro de 2007. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (isoelectric focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FSA. Estudo familiar revelou mãe AS e pai AA. Iniciado acompanhamento no ambulatório da Fundação Hemominas de Belo Horizonte, ainda nos primeiros meses de vida. Nessa ocasião, apresentava anemia leve e reticulocitose. Com um ano de vida, observou-se esplenomegalia. Aos 4-anos, apresentou quadro infeccioso respiratório que evoluiu com queda de hemoglobina até 3 g/dL. Foi internada no CTI, sendo necessária transfusão de concentrado de hemácias por três vezes. Não teve mais intercorrências durante a infância e adolescência, mas manteve esplenomegalia e reticulocitose. Ao longo da vida, foi submetida ao exame de doppler transcraniano. Em todas as avaliações, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. Fundo de olho e ecocardiograma não mostraram alterações. Ultrassom abdominal aos 14-anos mostrou esplenomegalia de 17 cm. Atualmente, a paciente tem 17-anos, mantém hemoglobina em torno de 11,7 g/dL, VCM de 92,3 fL, HCM de 26,5 pg e reticulocitose de 9,6%. Como parte de estudo sobre crianças com S $\beta$ -talassemia, o gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GTG>ATG no códon 99 (HBB:c.295G>A; p.Val98Met), característico da Hb Köln, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Em 2019, a IEF revelou Hb SA. A HPLC no equipamento Variant II revelou picos na janela de A (31,5%), S (50,8%), F (4,1%), A2 (3,6%) e um último (8,3%), próximo à janela de C, interpretado como Hb Köln desnaturada. **Discussão:** A substituição da valina por metionina na posição 98 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Köln, que foi descrita pela primeira vez em 1965. Em 1966, foi identificada a posição exata da substituição da valina pela metionina. No grupo das hemoglobinas instáveis, a hemoglobina Köln é mais frequente na literatura internacional. Como no caso descrito, a IEF revela fração que fica justaposta à da Hb A e no HPLC, o tempo de retenção também se situa na região da HbA. Em heterozigose, HbA/Köln, pode levar a uma anemia hemolítica leve a moderada, icterícia e esplenomegalia. No sangue periférico, é possível detectar corpúsculos de Heinz e VCM aumentado. São poucos os casos de heterozigose descritos. O presente caso é o primeiro relato na literatura da associação da Hb S com a Hb Köln. Tal associação comportou-se como doença falciforme moderada. É importante manter o seguimento dessa paciente ao longo da vida para verificar possíveis complicações, principalmente em algumas situações, como, por exemplo, na gravidez. **Conclusão:** A descrição clínica e laboratorial da associação de hemoglobinas variantes com a HbS é importante para determinar se tais combinações irão culminar ou não em alterações hematológicas e sintomatologia da doença falciforme. Esse conhecimento possui implicações tanto individuais, quanto em termos de saúde pública. Pode evitar ansiedade familiar e consultas desnecessárias, no caso de semelhança ao traço falciforme, ou determinar a adoção de protocolos de doença falciforme, como no caso descrito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105080>

ID – 2884

# RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA S ASSOCIADA À HEMOGLOBINA MAPUTO (ASP47TYR): CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL

MdO Rezende <sup>a</sup>, PdV Rezende <sup>b</sup>, AK Vieira <sup>b</sup>, ACS E Silva <sup>a</sup>, MB Viana <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivo:** Avaliar se a associação HbS/Maputo comporta-se como doença falciforme ou traço falciforme. **Metodologia:** Descrição de caso com associação HbS/Maputo em hemocentro por meio de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino nascido em 2018. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (Isoelectric Focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FS Variante. À IEF, a fração variante era justaposta à fração S, na direção catódica. Na HPLC, o tempo de retenção situava-se na janela da HbA2/E. O acompanhamento na Fundação Hemominas foi iniciado com 2-meses de vida. Antes de um ano, apresentou dactilite dolorosa, duas outras Crises Vaso-Oclusivas (CVO) e dois episódios de Sequestro Esplênico Agudo (SEA). Recebeu duas transfusões de concentrado de hemácias durante essas intercorrências. Aos 6-meses de idade, o paciente apresentava hemoglobina de 8,9 g/dL, VCM de 66,2 fL e HCM de 21,7 pg. Aos nove meses, foi iniciado regime de transfusão crônica, enquanto aguardava esplenectomia, que ocorreu aos 25-meses de idade. Aos 23-meses, foi iniciada administração de hidroxiureia devido a outras três CVO e outros dois SEA. Após tais intervenções, o paciente apresentou menor frequência das CVO (quatro em 4-anos) e teve um episódio de síndrome torácica aguda aos 4-anos, com necessidade de internação em CTI. Em todos os exames de Doppler transcraniano, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. O exame de fundo de olho foi normal. Após a esplenectomia, a ultrassonografia abdominal mostrou hepatomegalia discreta e nefromegalia leve bilateral. O gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GAT>TAT (HBB: c.142G>T; p. Asp47Tyr), característico da Hb Maputo, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Atualmente o paciente está com 7-anos e apresenta hemoglobina de 10,5g/dL, VCM de 90,5 fL e HCM de 29,5 pg. **Discussão:** A substituição do ácido aspártico pela tirosina na posição 47 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Maputo. Essa variante foi descrita pela primeira vez na capital de Moçambique em 1983 num menino de dois anos que tinha herdado a Hb S do pai e a Hb Maputo da mãe. A hemoglobina ao diagnóstico era de 8,5 g/dL. Seu baço era palpável a 3 cm do rebordo costal esquerdo. Os pais não se recordavam de crises algicas. No mesmo programa de triagem neonatal no qual foi detectado o presente caso, também foram triadas duas crianças com HbA/ Maputo e avaliadas suas respectivas mães. Todas tinham o mesmo genótipo e não apresentavam anormalidades em seus índices hematimétricos e nem sintomatologia de doença falciforme.

**Conclusão:** A avaliação clínica e laboratorial da associação de hemoglobinas variantes com a HbS é importante para determinar se tais casos apresentarão alterações clínicas, hematológicas e sintomatologia de doença falciforme. A associação HbS/Maputo, assim como a já conhecida HbS/DPunjab, pode causar doença bastante grave. Esse conhecimento possui implicações tanto individuais, quanto em termos de saúde pública. A noção prévia de que determinada variante produza fenótipo semelhante ao traço falciforme pode evitar ansiedade familiar e consultas desnecessárias. Por outro lado, se a variante em questão determinar alterações clínicas e laboratoriais significativas, deverão ser adotados protocolos de doença falciforme, como no caso descrito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105081>

ID – 2854

#### RELATO DE CASO: CRIANÇA COM PIROPOIQUILOCITOSE HEREDITÁRIA

FLA Rocha, AC Brito, M Murao, MPdM Nogueira, LR de Carvalho, CG Fernandes, PC Rodrigues, LT Babeto, MK Campos, PdV Rezende

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

**Introdução:** Os defeitos de membrana constituem causa importante de anemia hemolítica. Dentre elas, a esferocitose hereditária é a mais comum, mas outros defeitos também são conhecidos, devendo ser considerados em caso paciente com hemólise de etiologia indefinida. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 8 anos, inicia em janeiro de 2024 com febre associada a mialgia, astenia, náuseas, vômitos e cefaleia. No início de fevereiro, evoluiu com epistaxe volumosa. Avaliado no serviço de saúde e observada hepatoesplenomegalia, além de anemia grave (Hb = 3,5). Recebeu transfusão de hemácias e foi internado para propedêutica. A acompanhante relatava que a criança apresentava, desde os primeiros anos de vida, palidez e aumento do volume abdominal. Pais não consanguíneos, desconheciam doenças hematológicas. A propedêutica da internação revelou comemorativos laboratoriais de hemólise, com esferócitos no esfregaço, eletroforese de hemoglobina com padrão normal, teste para Leishmaniose negativo. Feito mielograma que descartou leucemia. Não recebeu novas transfusões durante a internação. Recebeu alta para investigação ambulatorial, sendo encaminhado ao HC-UFMG, mantendo alterações clínico-laboratoriais de hemólise, incluindo icterícia discreta e esplenomegalia de grande monta. Recebeu transfusão de concentrado de hemácias em outras duas ocasiões. Exames demonstraram curva de fragilidade osmótica imediata desviada para a esquerda e a pós incubação sem alterações; pesquisa de alfa talassemia sem deleção dos genes da alfa-globina; dosagem de G6PD e piruvato-quinase normais; EMA negativo para esferocitose hereditária. Foi realizada hematoscopia de sangue periférico, sendo visualizada poiquilocitose e teste de sensibilidade térmica mostrou fragilidade térmica aumentada. Hematoscopia da mãe com os mesmos achados. Assim, caracterizado

diagnóstico de piropoiquilocitose hereditária. Devido a manutenção de hemólise importante com anemia grave, foi encaminhado para esplenectomia em março/25. Paciente mantém hemólise após esplenectomia, mas apresentando hemoglobina em tendência de ascensão e redução dos níveis de LDH. **Conclusão:** A piropoiquilocitose hereditária é uma doença rara, considerada uma variante grave da eliptocitose hereditária e é um defeito de membrana causado por defeitos genéticos na produção da espectrina ou proteína 4.1R (componente das “conexões verticais” da membrana). É caracterizada por anemia (Hb 2–11 g/dL) e poiquilocitose extrema, similar à vista nos grandes queimados, o que nomeia a doença. Tipicamente se expressa com hemólise e suas manifestações, além das consequências de anemia crônica, como déficit de crescimento. A termosensibilidade aumentada é marca típica da doença. Usualmente, a esplenectomia é indicada com os mesmos critérios que na esferocitose hereditária, e reduz significativamente a hemólise, elevando os níveis de hemoglobina para 10–14 g/dL. Essa entidade clínica deve ser lembrada na investigação etiológica de paciente com anemia hemolítica crônica, congênita, que muitas vezes permanecem sem diagnóstico ou recebem diagnóstico tardio, podendo apresentar consequências irreversíveis da anemia grave se conduzidos erroneamente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105082>

ID – 2279

#### RELATO DE CASO: DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12 EM LACTENTE: IMPORTÂNCIA DO PAINEL GENÉTICO

MPdM Nogueira, MA Tostes, CG Fernandes, FLA Rocha, LR de Carvalho, M Murao

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

**Introdução:** As anemias megaloblásticas correspondem a um grupo de doenças as quais apresentam alterações morfológicas semelhantes no sangue periférico e na medula óssea, em sua maioria causadas pela deficiência nutricional de ácido fólico e/ou vitamina B12 (cianocobalamina) e mais raramente fazendo parte do quadro clínico de erros inatos do metabolismo. **Descrição do caso:** Lactente encaminhado com 1 ano de idade devido a bicitopenia (anemia/plaquetopenia) sem visceromegalia/adenomegalias, sem alterações neurológicas. Exame físico sem alterações, exceto por palidez cutaneomucosa. Realizado exames para propedêutica: Hb = 9,9/27 (81,28,36); RDW = 17,1; Pq = 107.000 mm<sup>3</sup>; Lc = 6.180 (31,0,1,63,5); Reticulócitos = 4,3%; BT = 0,52; DHL = 4259 (< 618); Coombs Direto negativo; ácido fólico 20; Vitamina B12 < 159 (VR > 239); Fe.sérico 72; ferritina 346; saturação de transferrina 30%; Ur = 31; Cr = 0,18; função hepática sem alterações; dosagem vitamina B12 materna normal; mielograma com MO óssea acentuadamente hiperclular com alterações megaloblásticas nas três séries; citogenética 46 XY. Iniciado tratamento com vitamina B12, com correção alterações hematológicas. Suspensa reposição da vitamina B12 após 12