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 termossensibilidade 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^3; 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; feritina 346; saturação de transferrina 30%; Ur = 31; Cr = 0,18; função hepática sem alterações; dosagem vitamina B12 materna normal; mielograma com MO óssea acentuadamente hipercelular 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