

Objetivo: Relatar caso de paciente em seguimento ambulatorial em investigação de anemia hemolítica desde a infância, com diagnóstico de deficiência de glicose fosfato isomerase. **Material e métodos:** As informações contidas neste relato de caso foram obtidas por meio de revisão de prontuário do paciente e revisão de literatura. **Resultados:** Paciente sexo masculino, 48 anos, com início de seguimento com hematologia do HCFMRP-USP em 2007, para investigação de anemia hemolítica desde a infância. Em primeira consulta, exames laboratoriais demonstravam anemia discreta (Hb 10,5), com exames para avaliação de hemólise positivos, sem padrão autoimune (coombs direto negativo). Além de provas de hemólise positivas, paciente apresentava esplenomegalia discreta (confirmada em exame ultrassonográfico de abdome). Iniciada investigação para anemias hemolíticas hereditárias e adquiridas, sendo realizada eletroforese de hemoglobinas, teste para deficiência de G6PD, curva de fragilidade osmótica e pesquisa de clone HPN, com resultados negativos. Paciente manteve acompanhamento ambulatorial ao longo dos anos, com persistência de anemia leve com positividade para provas de hemólise, sem necessidade de suporte transfusional. Em 2024, realizado teste genético para painel de anemias hereditárias, com achado de homozigose no gene GPI (*glucose-6-phosphate isomerase*), denotando anemia hemolítica não-esferocítica por deficiência de glicose fosfato isomerase. **Discussão:** A glicose-fosfato isomerase (GPI) é uma enzima sintetizada em diversas células do corpo; e nos eritrócitos, catalisa a conversão de glucose-6-fosfato em frutose-6-fosfato na via glicolítica. A deficiência desta enzima resulta em comprometimento na produção de adenosina trifosfato (ATP), prejudicando a homeostase das hemácias, implicando em sua destruição precoce. A deficiência de GPI é causada por mutações em homozigose ou heterozigose composta no gene GPI (localizado no cromossomo 19), e possui padrão de herança autossômico recessivo. A principal expressão clínica dessa doença são graus variados de hemólise, com períodos de exacerbação após episódios infecciosos ou crise aplástica. Hiperbilirrubinemia (à custa de bilirrubina indireta) também caracteriza o perfil hemolítico da doença, causando icterícia e predisposição à formação de cálculos biliares. Em alguns casos, também foi observado comprometimento neuromuscular, com hipotonia, ataxia e deficiência intelectual. O diagnóstico é estabelecido pela pesquisa de atividade da enzima GPI nos glóbulos vermelhos, através de ensaios enzimáticos ou testes genéticos. O manejo terapêutico é heterogêneo, e depende das manifestações clínicas e grau de hemólise apresentado pelo paciente, podendo ser realizadas transfusões de hemácias e esplenectomia. **Conclusão:** O relato de caso demonstra uma doença cujo diagnóstico é raro e complexo através do sistema de saúde brasileiro, entretanto, ressalta a importância do reconhecimento de diagnósticos diferenciais para anemias hemolíticas hereditárias tanto para o seu tratamento de suporte adequado, quanto para o aconselhamento dos pacientes.

A PANOPTOSE NA ANEMIA FALCIFORME É UMA VIA DE PROVÁVEL OCORRÊNCIA?

VL Guardia, CR Bonini-Domingos

Departamento de Ciências Biológicas, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE), Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução e objetivos: PANoptose é uma condição celular de morte programada que causa inflamação, sendo primeiramente descrita por Malireddi e colaboradores em 2019. Se trata de uma resposta celular frente a determinados estímulos, como infecções (virais, fúngicas ou bacterianas) e cânceres. Essa estimulação leva à formação de um complexo molecular chamado PANoptossomo, que é composto por moléculas que podem desencadear/induzir vias de ativação de três outros tipos de morte celular programada, sendo eles: piroptose, apoptose e necroptose. O motivo da célula, simultaneamente e coordenadamente, morrer por esses três tipos de vias metabólicas é para gerar uma maior garantia de que o patógeno ou defeitos intrínsecos, por exemplo, serão eliminados e não prejudicarão o organismo. Porém, pelo fato de ser uma morte celular inflamatória, a mesma pode causar prejuízos para o organismo, colaborando com um impacto negativo no tratamento e prognóstico de determinadas doenças, como COVID-19, apesar de também proporcionar uma maior resistência do mesmo contra outros tipos de doenças, como a eliminação de células cancerígenas em carcinoma adrenocortical. Além dos estímulos já citados, também temos estresse oxidativo (através da geração de espécies reativas de oxigênio) e isquemia colaborando para a ocorrência da PANoptose, o que nos leva a pensar que, indiretamente, condições hematológicas, tais como anemia falciforme (AF), podem causar estímulos para a ocorrência da PANoptose. Onde a AF, por exemplo, por possuir a capacidade de causar vaso-oclusão e estresse oxidativo, pode criar um ambiente propício para que determinadas células entrem nesse processo único de morte celular. Portanto, o objetivo deste trabalho foi realizar uma revisão bibliográfica com o intuito de buscar na literatura científica a relação entre anemia falciforme e PANoptose. **Métodos:** Foram pesquisados artigos científicos recentes (datando no máximo de 5 anos atrás) nas plataformas PubMed e SciELO utilizando o termo de busca “panoptosis”. **Resultados:** Foram encontrados/analizados 89 artigos na plataforma PubMed, enquanto que na SciELO não foi encontrado nenhum artigo com o tema. Após a análise, não foram encontradas menções que relacionassem diretamente a anemia falciforme com a ocorrência de PANoptose. **Discussão:** Apesar de não ter sido encontrado nenhuma menção que relacione diretamente a anemia falciforme (AF) com a ocorrência de PANoptose, alguns estímulos causadores dessa situação celular única, são comuns com algumas reações causadas pela AF, dentre elas a capacidade de gerar espécies reativas de oxigênio (ROS) e causar isquemia. Portanto, é possível que a AF possa proporcionar um ambiente favorável para a ocorrência da PANoptose. **Conclusão:** Portanto, concluímos que apesar de não termos encontrado menção direta da AF com a

ocorrência de PANoptose, o fato dessa condição hematológica causar alterações metabólicas que podem ser estímulos para a ocorrência desse tipo de resposta celular, podemos entender que a AF pode ocasionar essa condição de morte celular programada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.100>

RELATO DE CASO: AGRAVAMENTO DE β -TALASSEMIA MENOR DURANTE A GRAVIDEZ

TT Andrighetti ^{a,b}, BR Campos ^{a,b},
DL Queiroz ^{a,b}, GE Dresch ^{a,b}, MVL Stela ^{a,b},
MA Souza ^{a,b}, MAF Chaves ^{a,b}, MF Barros ^{a,b}

^a Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP),
Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Introdução: As β -talassemias são doenças genéticas hereditárias caracterizadas pela síntese deficiente ou ausente da globina β , enquanto a produção de globina α permanece normal. Isso resulta na acumulação de globina α nos eritrócitos, levando à destruição celular, eritropoese ineficaz e anemia microcítica e hipocrômica. A β -talassemia se apresenta em três formas: menor, intermediária e maior. A talassemia menor, geralmente assintomática, envolve indivíduos heterozigotos com anemia leve com hemoglobina (Hb) em torno de 10 g/dL e presença de esquizócitos, dacriócitos e pontilhados basófilos. A talassemia intermediária é sintomática, com Hb entre 7-10 g/dL, anemia mais intensa e presença de codócitos e eritroblastos. Já a talassemia maior é grave, necessitando de transfusões regulares devido à ausência ou deficiência intensa de globina β , resultando em anemia severa e hemólise com Hb < 7 g/dL. O diagnóstico é feito por hemograma e eletroforese de hemoglobina. **Objetivo:** O objetivo do estudo foi relatar um caso de β -talassemia menor em uma gestante, abordando o manejo clínico durante a gestação, a avaliação do diagnóstico diferencial e as implicações das comorbidades. **Materiais e métodos:** Este estudo descritivo e retrospectivo foi realizado através da análise de prontuário eletrônico de uma paciente admitida em um hospital de Cascavel-PR. **Resultados e discussão:** Uma paciente, de 24 anos, gestante, com diagnóstico de β -talassemia menor desde a adolescência, apresentou fadiga, dores articulares e anemia grave. Na admissão, seu hemograma mostrou Hb de 7,7 g/dL, com índices hematimétricos reduzidos e presença de elipócitos, dacriócitos, codócitos, esquizócitos, pontilhado basófilo e policromasia. A última eletroforese de hemoglobina apresentou HbA1 91,4%, HbA2 6,3% e HbF 2,3%. Após transfusão sanguínea e ausência de intercorrências, a paciente recebeu alta com plano de retorno. Novos exames foram solicitados para investigar possível talassemia intermediária ou anemia dilucional gestacional. Quatro meses depois, devido a complicações na diabetes gestacional, o parto foi induzido. A paciente e o recém-nascido tiveram alta sem complicações adicionais. Os valores hematológicos iniciais sugeriram uma

reavaliação do diagnóstico de β -talassemia menor. No entanto, a ausência de sintomas severos e de transfusões regulares, juntamente com as proporções de HbA1, HbA2 e HbF típicas de β -talassemia menor, indicam que o agravamento da anemia foi provavelmente relacionado ao estado gestacional e anemia dilucional. Esta última é caracterizada pelo aumento do volume plasmático e redução do hematócrito, sendo uma condição fisiológica e reversível após o parto. **Conclusão:** O manejo de gestantes com β -talassemia menor, especialmente com comorbidades como diabetes gestacional e hipotireoidismo, requer acompanhamento rigoroso e contínuo para identificar e tratar complicações, garantindo a saúde materna e fetal. Este caso sublinha a importância de revisões diagnósticas periódicas para um tratamento adequado, adaptado às mudanças fisiológicas ao longo da vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.101>

RELATO DE CASO: LOMBALGIA DECORRENTE DE CRISE FALCÊMICA

GE Dresch ^{a,b}, BR Campos ^{a,b}, DL Queiroz ^{a,b},
MVL Stela ^{a,b}, MA Souza ^{a,b}, TT Andrighetti ^{a,b},
MAF Chaves ^{a,b}, MF Barros ^{a,b}

^a Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP),
Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Objetivo: Relatar através de estudo descritivo um caso clínico de um paciente portador de anemia falciforme, o qual apresentou-se no pronto socorro em um hospital público do oeste do Paraná com queixas de algia na região lombar, sendo evidenciado posteriormente crise falcêmica. **Materiais e métodos:** Estudo descritivo e análise de dados de prontuário eletrônico. **Resultados:** Paciente sexo masculino, 47 anos, casado, residente na cidade de Cascavel, Paraná, procurou atendimento hospitalar referindo-se algia em região lombar de forte intensidade com início há três dias. Sem melhora ao uso de analgesia simples e sem apresentar outros sintomas ou irradiação. Menciona acompanhamento no Hemocentro devido a doença hematológica de base, anemia falciforme, diagnosticada aos 2 anos de idade. Relata uso de Hidroxiureia (1000 mg/dia) há 17 anos. Quadro clínico sugestivo de crise falcêmica. **Discussão:** A anemia falciforme caracteriza-se como uma doença hematológica causada por uma alteração no cromossomo número onze que altera o formato das células dos eritrócitos, diminuindo sua capacidade de transportar oxigênio para as células do corpo levando a vários sintomas como dor generalizada, fraqueza e apatia, que se diferencia das outras anemias por transformar as hemácias em forma de foice, diminuindo sua vida útil e dificultando a passagem pelos vasos sanguíneos, o que consequentemente, pode levar ao entupimento das mesmas. Além dos sintomas comuns de outras anemias, é comum a exposição por infecções frequentes, dor nos ossos, músculos e articulações, mãos e pés inchados, retardo no crescimento e atraso da