



IV CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**HEMATOLOGIA**  
CLÍNICO-LABORATORIAL ON-LINE

V. 5 N. 1 | ISSN: 2675-8008

# ANAIS DO EVENTO



EDITORA  
INTEGRAR

## **ORGANIZAÇÃO**

Instituto Multiprofissional de Ensino - IME  
CNPJ 36.773.074/0001-08

## **PARCEIROS**

Editora Integrar  
Associação Brasileira de Educação a Distância - ABED

## **COMISSÃO CIENTÍFICA**

Maria Aurea Soares de Oliveira  
Maria Daniele Teixeira Beltrão de Lemos  
Walmir Fernandes Pereira  
Mário César de Oliveira  
Larissa Teodoro Rabi  
Juliane Danielly Santos Cunha  
Carlos Willian Zanelato Souza  
Gabriela da Silva Arcanjo  
Madi Veiga Diniz



A Editora Integrar é a editora vinculada ao **IV Congresso Brasileiro de Hematologia Clínico-laboratorial On-line – HEMATOCLIL** atuando na publicação dos anais do respectivo evento.

A Editora Integrar tem como objetivo difundir de forma democrática o conhecimento científico, portanto, promovemos a publicação de artigos científicos, anais de congressos, simpósios e encontros de pesquisa, livros e capítulos de livros, em diversas áreas do conhecimento.

Os anais do **IV HEMATOCLIL** estão publicados na **Revista Multidisciplinar em Saúde** (ISSN: 2675-8008), correspondente ao volume 5, número 1, do ano de 2024.

## **APRESENTAÇÃO**

O **IV Congresso Brasileiro de Hematologia Clínico-laboratorial On-line – HEMATOCLIL** ocorreu entre os dias **26 a 29 de fevereiro de 2024**, considerado como um evento de caráter técnico-científico destinado a acadêmicos, profissionais e curiosos na área da Hematologia!

Com objetivo central de difundir o conhecimento e estimular o pensamento científico, discutiu-se temas de grandes relevâncias na área da Hematologia, com o intuito de atingir o maior número de pessoas possíveis. O IV HEMATOCLIL também contou com um espaço para apresentação de trabalhos científicos e publicações de resumos nos anais do evento.

## **PROGRAMAÇÃO**

### **Dia 26 de fevereiro de 2024**

#### **Palestras:**

- 08:00 - Abertura do Evento - Comissão Organizadora
- 09:00 - Análise funcional da via TP53/TP73 na leucemia mieloide aguda - Antonio Roberto Lucena de Araújo
- 10:00 - Biologia Molecular nas neoplasias hematológicas - Douglas Covre Stocco
- 13:00 - Uso da metodologia 3R na liberação de hemogramas complexos - Paulo Roberto Merisio
- 14:00 - Hemoglobinopatias: Fisiopatologia e Abordagem Clínica Terapêutica - Grazielle Mecabô

### **Dia 27 de fevereiro de 2024**

#### **Palestras:**

- 08:00 - Desvendando as Leucemias através do Mielograma - Ana Kélvia Araújo Arcanjo
- 09:00 - O desafio da Educação e Capacitação em Hematologia Laboratorial - Luan Moreira Fernandes
- 10:00 - Monitoramento da Terapia Anticoagulante Oral (TAO) - Maylla Rodrigues Lucena
- 12:00 - Importância da Hematologia e fisiopatologia no diagnóstico Laboratorial da PTI e PTT - Flávio Simplício Maia
- 13:00 - Terapias Alvo-Moleculares em Leucemias Crônicas - Adriana Scheliga
- 14:00 - Anemia em países de Fábio de Moura Camara - Fábio de Moura Camara

### **Dia 28 de fevereiro de 2024**

#### **Palestras:**

- 08:00 - Leucemia Aguda vs. Leucemia Crônica: Diferenças Fundamentais e Estratégias de Tratamento - Joaquim Xavier da Silva
- 09:00 - Compreendendo os fundamentos do Transplante de Medula Óssea - Sarah Emanuelle Viana Campos
- 10:00 - Fundamentos da Morfologia Hematológica Terapêutica - Anderson Felipe Ferreira
- 13:00 - Mieloma Múltiplo: Diagnóstico e Estratégias Terapêuticas - Tiago Alapenha de Lira
- 14:00 - Diagnóstico diferencial de doenças hematológicas - Roberto Carlos Vieira da Silva Junior
- 15:00 - Mielograma e morfologia das células malignas em tempo real - Luiz Arthur Calheiros Leite

### **Dia 29 de fevereiro de 2024**

#### **Palestras:**

- 08:00 - A importância do hemograma para indicação de transfusão sanguínea - Bruna Ferreira Pfeiffer
- 09:00 - A fase pré-analítica do hemograma completo - Patrick Menezes Lourenço
- 10:00 - Anemias: Diagnóstico e Tratamento - Flávia Carolina Mantine
- 13:00 - Trombose venosa profunda: Fisiopatologia e diagnóstico laboratorial - Flávia Serra Frattani
- 14:00 - Neutropenias: Avaliação e Condutas Terapêuticas - Elayne Ramos Cavalcante
- 15:00 - Encerramento do evento



## BLINATUMOMABE COMO ALTERNATIVA TERAPÊUTICA PARA A LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA EM CRIANÇA E ADOLESCENTES: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

FELIPE GUEDES DA SILVA; LARA GOMIDES BORGES; ?JULIANA ESPÍNDOLA ROCHA;  
CEFAS LOURENÇO DO CARMO JÚNIOR; LUÍSA PEREIRA ALVES

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é a forma mais comum de câncer infantil. Apesar dos avanços no tratamento, a busca por alternativas terapêuticas continua a ser uma prioridade. Nesse contexto, o blinatumomabe surge como uma promissora opção terapêutica. **Objetivo:** Entender o papel do blinatumomabe, sua eficácia, segurança e potencial no tratamento da LLA na população pediátrica. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão sistemática da literatura, de acordo com as orientações do grupo Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA). Foi utilizada a base PubMed, com os filtros "Clinical Trial", "Child: birth-18 years" e com os descritores: "acute lymphoblastic leukemia AND blinatumomab". Foi realizada pesquisa sistemática de artigos no PubMed, conforme descrito: 14h e 56 min GMT - 3, dia 30 de janeiro de 2024. **Resultados:** Foram identificados 16 artigos, sendo 15 elegíveis; 1 excluído por não atender aos objetivos do estudo. Nos ensaios analisados, blinatumomabe teve metade dos óbitos em comparação à quimioterapia, com menor incidência de eventos adversos (EA) e maior sobrevida livre de EA em relação à quimioterapia de terceiro ciclo de alto risco (HC3). Pacientes com blinatumomabe apresentaram melhorias independentemente dos níveis de doença residual mínima (MRD). Quanto à segurança, o medicamento foi associado a eventos neurológicos (ENs) em pacientes com LLA recidiva/refratária, como tremor, tontura e encefalopatia. Esses ENs vincularam-se ao histórico neurológico e fatores como idade, raça e terapêuticas anteriores, mitigados por ajustes na dosagem. Identificou-se um perfil benefício-risco favorável do blinatumomabe, especialmente associados a inibidores de tirosina quinase, indicando potencial no tratamento de pacientes com gene Ph+. Fusões gênicas nos estudos revelam implicações no comportamento da leucemia, sugerindo uma redução de 23% no risco de morte em comparação ao tratamento padrão. **Conclusão:** Portanto, o uso do blinatumomabe surge como opção promissora, podendo ser um indicador precoce útil da resposta ao tratamento em crianças com LLA B-positiva recidivante ou refratária. Desse modo, é de extrema importância atentar-se às implicações clínicas para garantir um melhor resultado clínico. Além disso, estudos adicionais são necessários para validar esses achados em uma amostra maior de pacientes.

**Palavras-chave:** Pediatria, Leucemia linfóide aguda, Blinatumomabe, Terapêutica, Eficácia.



## A APLICAÇÃO DA PCR DIGITAL DE GÓTICULAS NA LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: UMA PERSPECTIVA PROMISSORA PARA AVANÇOS NA PRÁTICA CLÍNICA

ISABELA PATRÍCIA DE VASCONCELOS

**Introdução:** A leucemia mieloide crônica é uma neoplasia mieloproliferativa causada pela translocação do cromossomo (9,22), cognoscível como cromossomo Philadelphia que origina o gene quimérico BCR-ABL1, resultando na produção excessiva de células imaturas e neoplásicas. Dada à natureza imprevisível dessa leucemia, o monitoramento do gene BCR-ABL1 torna-se essencial, requerendo testes moleculares. A PCR digital destaca-se como uma técnica capaz de separar uma PCR em milhares de conjuntos de reações moleculares específicas em forma de góticulas. **Objetivo:** Enfatizar a sensibilidade da técnica de PCR digital para proporcionar uma resposta molecular mais rápida, prevenindo a progressão da doença para estágios mais graves. **Materiais e Métodos:** Trata-se de uma revisão bibliográfica utilizando artigos científicos do período de 2019 a 2023. Buscas realizadas nas seguintes bases de dados: PubMed, a partir das seguintes palavras-chaves: “molecular diagnosis”, “chronic myeloid leukemia”, “digital PCR”, “chronic myeloproliferative diseases” e “minimal residual disease, utilizando o marcador booleano AND, em português e inglês. **Resultados:** Os estudos científicos destacam a importância da PCR digital na identificação de pacientes com transcritos BCR-ABL1 indetectáveis, sendo eficaz na identificação de um grupo de respondedores moleculares ideais e estáveis com base nos níveis e na estabilidade da doença residual mínima. **Conclusão:** Pacientes diagnosticados com leucemia mieloide crônica necessitam de técnicas de PCR sensíveis, a fim de evitar interrupções inadequadas ou prematuras no tratamento. A PCR digital é uma ferramenta eficaz sem necessidade de uma curva padrão, oferecendo uma medição precisa, sendo um teste altamente sensível e eficaz na detecção e quantificação do gene quimérico BCR-ABL1, especialmente utilizado na avaliação da doença residual mínima em portadores dessa condição.

**Palavras-chave:** Molecular diagnosis, Chronic myeloid leukemia, Digital pcr, Minimal residual disease, Chronic myeloproliferative diseases.



## A ATUAÇÃO DOS CORTICOIDES EM PACIENTES COM PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IMUNE

ANNE KAROLINE SANTANA DE SOUZA

**Introdução:** Os corticoides, também conhecidos como corticoesteroides, são medicamentos amplamente utilizados para atenuar processos inflamatórios corporais através da modulação do hormônio cortisol, produzido pelas glândulas suprarrenais. Ao mesmo tempo, a Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI) é um dos distúrbios hematológicos mais dependentes de tratamentos que suprimam a ação autoimune induzida contra as plaquetas, fragmentos de células megacariócitas envolvidas na coagulação sanguínea. Logo, é de suma importância compreender a importância dos corticoides na PTI. **Objetivo:** Discutir sobre a atuação dos corticoides em pacientes com Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI). **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, na qual foram realizadas buscas na plataforma National Library of Medicine (PUBMED), dos últimos 10 anos, utilizando a combinação de descritores “Immune Thrombocytopenic Purpura”, “Corticosteroid” e “Drug Treatment”, combinados utilizando o operador booleano “AND”, a estratégia de busca foi ((Drug treatment) AND (Corticosteroid) AND (Immune Thrombocytopenic Purpura)). **Resultados:** Diante dos resultados de busca, evidenciou-se que dentre os tratamentos medicamentosos da PTI, a terapia baseada no uso de corticoides é considerada de primeira escolha e de fácil acessibilidade, capaz de manter o nível de plaquetas no sangue satisfatórios para esses pacientes (> 20.000 sem intercorrências por hemorragias ou > 50.000 com sangramento considerável) por um tempo considerável, porém requer cuidados, uma vez que o desmame incorreto pode facilitar uma possível refratariedade e costuma apresentar risco de desenvolvimento de hipertensão arterial e diabetes tipo 2 se utilizado por longos períodos. **Conclusão:** O uso de corticoides é positivo para o controle da PTI de diagnóstico recente ou de moderada gravidade e redução dos custos do sistema, dessa forma, deve-se ressaltar a necessidade de ampliar a elaboração de esquemas de manejo baseado na necessidade de cada caso.

**Palavras-chave:** Púrpura trombocitopênica imune, Corticoide, Tratamento medicamentoso, Medicamentos, Distúrbios da coagulação.





## ABORDAGEM DE PACIENTES COM ANGIOSSARCOMA HEPÁTICO ASSOCIADO AO FENÔMENO DE KASABACH-MERRITT

YURI FREITAS ÁVILA; FREDY BARBOSA CAIXETA; IRLA DOS SANTOS OLIVEIRA;  
LYNDA LÉA PEREIRA BARROS CÔVALO; HELLEN CÁSSIA ALVES SOARES

**Introdução:** O Angiossarcoma hepático é um tumor mesenquimal raro, de difícil diagnóstico por suas características de imagem inespecíficas, o qual se origina de células endoteliais do fígado, caracterizado por seu comportamento altamente agressivo e rápida progressão. O Fenômeno de Kasabach-Merritt (KMP), é uma condição rara e potencialmente fatal, causada por sequestro de plaquetas e consumo de fatores de coagulação por tumores vasculares, a qual se apresenta como uma anemia hemolítica, trombocitopenia, tempo de protrombina aumentado, hipofibrinogenemia. **Objetivos:** Evidenciar quais os tratamentos disponíveis na atualidade para o angiossarcoma hepático associado ao KMP. **Materiais e Métodos:** Este estudo trata-se de uma revisão sistemática no período compreendido entre 2014 e 2024. Utilizou-se as bases de dados Medline e Lilacs. Os termos utilizados na busca dos estudos foram: Síndrome de Kasabach-Merritt e Angiossarcoma Hepático. Como critérios de inclusão, foram considerados artigos completos grátis, nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola. Foram excluídos os artigos fora da temática. **Resultados:** O tratamento definitivo do KMP é o tratamento da neoplasia responsável. A Ressecção radical seguida por terapia alvo é o tratamento mais efetivo para o angiossarcoma, apesar de menos de 20% dos pacientes estarem aptos à hepatectomia radical, devido ao comportamento agressivo e multifocal do tumor. Transplante de fígado não é recomendado, pois não implica melhora no prognóstico e tempo de vida, já que a sobrevida média após o transplante é menor que 7 meses. A maioria dos pacientes têm sobrevida menor que 6 meses sem ressecção, e com ela, apenas 3% tem sobrevida maior que 2 anos. Caso medidas cirúrgicas não sejam possíveis, a embolização arterial transcater, bem como drogas anti-angiogênicas, demonstraram um efeito parcial limitado. A transfusão de plaquetas e reposição de fatores de coagulação, deve ser cautelosa e limitada a pacientes com sangramento, progressão do KMP ou antes de procedimentos cirúrgicos, devido ao risco do sequestro das plaquetas transfundidas e consequente crescimento do tumor vascular. **Conclusão:** O prognóstico do angiossarcoma associado ao KMP é muito ruim, e os tratamentos disponíveis tem efetividade limitada e pouco afetam a sobrevida. Fica evidente a necessidade do desenvolvimento de tratamentos mais eficazes que melhoram a sobrevida desses pacientes.

**Palavras-chave:** Angiossarcoma, Fenômeno kasabach-merritt, Neoplasias hepáticas, Coagulopatia de consumo, Hepatectomia.



## A DEFICIÊNCIA DO FERRO E O DESENVOLVIMENTO DA ANEMIA FERROPRIVA.

ELAINE CRISTINE BORGES DE ARRUDA

**Introdução:** O ferro é um mineral essencial envolvido em vários processos biológicos do organismo, já que 65% do ferro corporal encontra-se na hemoglobina, cuja função principal é o transporte de oxigênio e gás carbônico, importante para a homeostase celular. A deficiência de ferro é o distúrbio nutricional com maior predominância mundial, comprometendo, principalmente, crianças de até cinco anos de idade. **Objetivo:** O presente resumo tem por objetivo descrever a relação entre a deficiência do ferro no desenvolvimento da Anemia Ferropriva. **Metodologia:** Desta forma, após uma revisão de 06 artigos científicos, foram selecionados 03 deles, todos publicados pela SciELO e por meio de uma leitura exploratória deste material, aferiu-se que os autores relatam que a carência de ferro no organismo, na maioria das vezes, resulta anemia ferropriva. **Resultado:** O ferro é indispensável na formação da hemoglobina e o seu equilíbrio é importante para a eritropoiese e as funções celulares. A deficiência de ferro no organismo pode ocorrer de gradual e evolutiva, em três estágios de desenvolvimento sequenciais sendo: o primeiro condiz ao esgotamento das reservas; no segundo estágio é conhecido como eritropoese da deficiência de ferro e o terceiro é mais grave estágio, conhecido como Anemia Ferropriva, ocorre quando a quantidade de ferro é insuficiente para a síntese da hemoglobina, ocasionando uma redução em suas concentrações, comprometendo assim o transporte de oxigênio para os tecidos. As causas da deficiência do ferro são muitas e devem ser investigadas em condições envolvendo aumento da necessidade em crianças em idade pré-escolar, gestantes, idosos, além da dieta inadequada do ferro, perdas sanguíneas entre outras causas. **Conclusão:** Conclui-se que a deficiência do ferro pode aumentar as chances do desenvolvimento da Anemia Ferropriva, além de prováveis prejuízos adversos à saúde do indivíduo diagnosticado, logo é fundamental investigar as prováveis causas através de exames laboratoriais específicos indicados pelo médico.

**Palavras-chave:** Ferro, Hemoglobina, Anemia, Ferropriva, Deficiência.



## A FUNCIONALIDADE DA SANGRIA TERAPÊUTICA

ANA BEATRIZ COSTA DA CRUZ; DANUSA BATISTA SANTANA

**Introdução:** A sangria terapêutica é um procedimento similar a doação de sangue, no qual se retira uma quantidade de sangue total, que será desprezado ao final com o objetivo de aliviar ou evitar alguns sintomas. São indicadas para doenças em que há um grande aumento da quantidade de hemácias gerando o acúmulo de ferro. Retira-se em média 8 ml/kg em mulheres e até 9 ml/kg em homens, geralmente não ultrapassando 500 ml por sessão. Caso ultrapasse deste valor, é feita a reposição endovenosa de solução fisiológica 0,9% do mesmo volume retirado podendo ser durante ou após o procedimento, diminuindo a possibilidade de que o ferro se acumule nos órgãos endócrinos.

**Objetivo:** Descrever a definição e o processo para realização da sangria terapêutica, avaliando sua eficácia no tratamento de condições clínicas específicas que a tornam uma opção terapêutica viável.

**Metodologia:** Realizada uma revisão sistemática de artigos na língua portuguesa publicados, entre o período de 2014 a 2023 nas plataformas de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs) e Scientific Electronic Library Online (SciELO), utilizando o descritor "sangria terapêutica", associado aos estudos de dados das sangrias terapêuticas e entrevistas realizadas com profissionais de saúde e pacientes dos bancos de sangue da região. **Resultados:** Por ser uma temática ainda pouco abordada na literatura científica, a busca localizou apenas 13 artigos, dos quais, 04 se encaixavam nos critérios de inclusão. Verificou-se que, em ambos, a escolha pela terapêutica da sangria possibilitou obter um maior controle do aumento da viscosidade sanguínea nos eritrócitos e reduzir o conteúdo total de ferro, diminuindo assim os riscos para policitemia, tromboembolismo, hemocromatose e após procedimento, o paciente deverá ser reavaliado com novos exames para acompanhamento clínico. **Conclusão:** É um método hemoterápico, paliativo e simples, podendo ser combinado com outras modalidades terapêuticas, para controle de sintomas. É um procedimento que apesar de não ser muito utilizado vem se mostrando eficaz para a qualidade de vida do paciente.

**Palavras-chave:** Sangria terapêutica, Banco de sangue, Tranfusão, Hemoterapia, Sangue.



## A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO DE ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS NO MANEJO DE PACIENTES COM COVID-19

CATHARINA CARVALHO SANTANA

**Introdução:** A COVID-19 constitui uma patologia altamente transmissível, resultante da infecção pelo coronavírus da síndrome respiratória aguda grave 2 (SARS-CoV-2). Nesse cenário, o paciente se torna propenso a manifestação de alterações hematológicas significativas, destacando-se a vital importância do acompanhamento meticuloso do perfil laboratorial para a determinação do prognóstico e delineamento do tratamento. **Objetivo:** O escopo deste estudo é analisar a abordagem proativa por parte do profissional, no desempenho eficaz da organização e planejamento da avaliação hematológica de alterações em pacientes debilitados. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão de literatura qualitativa, analisando dados concisos e informativos para um resumo simplificado. Foram selecionados artigos publicados no período de 2020 a 2024, com foco em informações relevantes que embasam a pesquisa. Como resultado, dos 11 artigos inicialmente estudados, 6 foram escolhidos durante a análise. **Resumo:** Uma enfermidade que afeta o sistema respiratório pode resultar em patologias em diversos sistemas do organismo. Notavelmente, a redução acentuada de linfócitos e plaquetas, combinada ao aumento de neutrófilos e leucócitos, destaca-se como um fator contribuinte para alterações. Ao realizar uma análise detalhada do hemograma completo, incluindo Eritrograma, Leucograma e Plaquetograma, o profissional médico pode identificar modificações significativas, relacionando-as à situação clínica do paciente e determinando o diagnóstico e procedimento adequados para o tratamento. **Conclusão:** Portanto, essa ferramenta desempenha um papel crucial no âmbito da resiliência da saúde. A eficácia do tratamento está intrinsecamente ligada à habilidade do profissional em adotar uma abordagem analítica, viabilizando a implementação de um tratamento eficaz, adaptado ao tipo de acometimento apresentado pelo paciente conferindo relevância às características das alterações hematológicas .

**Palavras-chave:** Avaliação hematológica, Diagnóstico, Covid-19, Planejamento, Hemograma.



## A IMPORTÂNCIA DE UM GRUPO DE APOIO AO PACIENTE HEMOFÍLICO: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

LILIANY MIRELLY BEZERRA ALVES; ANA LUIZA CARDOSO PEREIRA MATOSO; VICTOR SENA NOGUEIRA WOJCIESZYN

**Introdução:** Hemofilia é um distúrbio hematológico genético-hereditário que afeta a cascata da coagulação, ocasionando sangramentos frequentes que dificultam a vida do paciente hemofílico. Devido à sintomatologia da doença, esses pacientes costumam ficar reclusos das atividades diárias; por isso, o GAPH (Grupo de Apoio aos Pacientes com Hemofilia) foi criado com o intuito de promover um ambiente em que eles se sentissem acolhidos e representados. **Objetivo:** Descrever a experiência de estudantes de medicina participantes de um grupo de apoio aos pacientes com hemofilia. **Relato de caso/experiência:** O grupo é composto por 10 estudantes e uma docente orientadora, que juntos organizam reuniões mensais com mais de 40 pacientes que possuem as diferentes manifestações dessa patologia. Durante os encontros, é possível esclarecer as dúvidas dos participantes quanto à sintomatologia e tratamento da doença, através de temas que vão desde dicas sobre alimentação, estilo de vida, até possíveis complicações e cuidados necessários para a segurança dos hemofílicos. **Discussão:** O grupo de apoio oferece uma ambiente suscetível à troca de informações sobre o manejo da doença e estratégias para lidar com o tratamento, atuando como um centro de aprendizado, compartilhamento de experiências e empoderamento. Através dele, o paciente, que inicialmente desconhece a fundo a patologia e enfrenta estigmas e preconceitos, se torna mais adepto à terapia, sendo assim possível transformar a sua realidade. Para os estudantes, foi possível aprofundar o conhecimento acerca da hemofilia e aprimorar a compreensão da fisiopatologia dessa enfermidade, vivenciar esses momentos transforma o olhar em relação ao paciente, tornando-os mais humanizados. Por fim, é notável a importância da conversa esclarecedora e da abordagem acolhedora e de como isso mudou a perspectiva dos pacientes quanto à doença. **Conclusão:** Conclui-se portanto a importância da orientação esclarecedora e da atmosfera acolhedora do GAPH, capazes de reconfigurar a visão dos pacientes sobre a hemofilia e impulsionar uma notável melhoria na qualidade de vida. A participação ativa dos estudantes no grupo enriquece a dinâmica do GAPH, proporcionando aos futuros profissionais de medicina uma valiosa experiência que influencia positivamente tanto sua compreensão clínica quanto na formação de uma abordagem mais empática e centrada no paciente.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Grupos de apoio, Medicina integrativa, Assistência centrada no paciente, Educação do paciente.



## A IMPORTÂNCIA DO CUIDADO INDIVIDUALIZADO NA ASSISTÊNCIA AO PACIENTE PORTADOR DE PORFIRIA ERITROPOIÉTICA

PATRICIA GARCIA GUILARDI; MARIANA DE OLIVEIRA CARDOSO; DIOGO FERREIRA DUCATTI; CARLA PATRICIA MICHELOTTI PEREIRA; TIANI GODINHO DA SILVA

**Introdução:** As porfirias são classificadas como doenças raras, podendo ser de origem genética ou adquiridas, decorrente de deficiências enzimáticas específicas na biossíntese do heme, que levam à superprodução e acumulação de precursores metabólicos. Como o heme é sintetizado tanto na medula óssea, para a produção de hemoglobina, quanto no fígado, como componente dos citocromos, a porfiria é classificada conforme a origem dos precursores em excesso. Em casos de ataques recorrentes e graves, há indicação do transplante hepático e de células tronco hematopoiéticas. **Objetivos:** Descrever as adaptações necessárias do ambiente e da equipe de saúde ao assistir uma paciente submetida ao transplante de células tronco hematopoiéticas com diagnóstico de porfiria eritropoiética e transplantada hepática prévia. **Relato de Experiência:** Para receber a paciente na unidade foram necessárias várias adaptações, pois os sintomas apresentados nesse tipo de porfiria estão relacionados à exposição direta à luz. **Discussão:** Os principais sintomas da exposição a luz são dor, vermelhidão e prurido. A exposição mínima é tolerável apenas com luz amarela, por esse motivo a paciente permaneceu a maior parte do tempo com as luzes do quarto desligadas e em posição onde não havia exposição a luz solar e até mesmo a claridade. Durante as avaliações e procedimentos, utilizou-se uma luz de cabeceira discreta, na coloração amarela. A equipe recebeu orientação e treinamento no manejo da paciente para que o atendimento ocorresse na maior parte do tempo sem o auxílio da luz, mesmo no turno da noite, que exigiu mais atenção e preparo, sendo necessário um olhar clínico para realizar a avaliação precisa durante todas as etapas do transplante. **Conclusão:** Por tratar-se da primeira experiência da unidade com paciente portador de porfiria, o atendimento exigiu rigorosa adaptação, que se mostrou eficiente. Com organização e treinamentos, todas as condições necessárias para o acompanhamento integral da paciente foram estabelecidas com sucesso durante uma internação bastante longa. Os ajustes no ambiente e nas rotinas permitiram que a condição especial da paciente não interferisse em sua assistência e tampouco na excelência do atendimento global. Foi considerada uma experiência desafiadora e resultou em qualificação e aprendizado.

**Palavras-chave:** Porfiria, Luz, Treinamentos, Transplante, Adaptação.



## A IMPORTANCIA DO HEMOCENTRO NO INTERIOR DE PERNAMBUCO: COLETA EXTERNA DE SANGUE PARA SALVAR VIDAS

DAYANE MIRELLE DE ARRUDA PEREIRA; OSMIR ALVES DE OLIVEIRA

**Introdução:** O acesso a suprimentos de sangue seguros e prontamente disponíveis é crucial para salvar vidas em situações de emergência, cirurgias e tratamentos médicos. No estado de Pernambuco, o Hemope (Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco) desempenha um papel vital na coleta, processamento e distribuição de sangue para hospitais e clínicas. No entanto, garantir que esses suprimentos estejam disponíveis também nas áreas rurais e remotas do estado é um desafio que merece destaque. A coleta externa de sangue, levando o Hemocentro aos municípios do interior de Pernambuco, é fundamental para atender às necessidades da população e salvar vidas. **Objetivos:** Analisar a importância do hemocentro no interior de Pernambuco, por meio de coleta externa de sangue. **Metodologia:** Trata-se de uma relato de experiência, a partir de bases de dados: PUBMED e Ministério da Saúde desenvolvido com material de 4 estudos e foram selecionados artigos com uma delimitação temporal dos últimos 2 anos (2021-2023). **Resultados:** Evidenciou-se a falta de acessibilidade em saúde nas cidades do interior e áreas rurais de Pernambuco, no qual enfrentam desafios logísticos como as distâncias para os centros urbanos para ser atendido em situação emergencial em casos de transfusão sanguínea. Dessa maneira, foi-se necessário o hemocentro realizar coletas externas de sangue nas cidades mais afastadas de Pernambuco cuja equipe é formada pela equipe médica e a equipe de enfermagem prezando pela segurança da coleta e no armazenamento das bolsas de sangue. Em suma, a coleta externa de sangue no interior do estado desempenha um papel vital na conscientização sobre a doação de sangue, pois a presença do Hemocentro nas áreas rurais não apenas torna a doação de sangue mais acessível, mas também educa as pessoas sobre como sua contribuição pode salvar vidas. **Conclusão:** Portanto, a coleta externa de sangue nas comunidades rurais de Pernambuco com um papel vital ao levar serviços de coleta de sangue para áreas remotas, contribuindo para a saúde e o bem-estar das pessoas que vivem nessas comunidades. Logo, é fundamental apoiar e expandir esses esforços, assegurando que nenhum pernambucano seja privado do acesso a um recurso tão vital como o sangue.

**Palavras-chave:** Serviço de hemoterapia, Hemocentro, Sangue, Conscientização pública, Bancos de sangue.



## AMILOIDOSE GASTROINTESTINAL – AVALIAÇÃO RISCO HEMORRÁGICO

VITOR CUNHA; ÂNGELA SILVA

**Introdução:** A amiloidose é uma entidade rara caracterizada pela deposição extracelular de proteínas fibrilares anormais insolúveis em vários tecidos ou órgãos e que caracteristicamente coram com o Vermelho do Congo. Cerca de 15% destes doentes apresentam mieloma múltiplo, sendo este o tipo de amiloidose que mais frequentemente envolve o trato gastrointestinal. A amiloidose primária raramente se apresenta com hemorragia gastrointestinal aguda, especialmente na ausência de doença noutra parte do organismo. A hemorragia digestiva baixa, que pode ser a manifestação inicial da amiloidose do cólon em cerca de 25-45% dos doentes, pode ser causada por isquemia, enfarte, ulceração, lesão infiltrativa ou secundária a hemorragia em babamento generalizada sem uma fonte identificável. Geralmente ocorre na ausência de distúrbios da coagulação. Contudo, as doenças hemostáticas são comuns na AL, estando descritas na história de 28% destes doentes. Equimoses cutâneas e púrpura são as alterações mais frequentemente registadas. Hemorragias significativas são mais comuns a partir do trato digestivo e renal. A frequência da deficiência de fator X nestes doentes é estimada em 14%.

**Objetivo:** Reportar a relação entre a Amiloidose gastrointestinal e o possível risco hemorrágico, e quais as suas principais características. **Metodologia:** Após observação laboratorial, realizou-se pesquisas bibliográficas usando plataformas digitais. Segue-se a análise dos artigos selecionados e a elaboração do resumo. **Resultados:** Observou-se cuidadosamente a relação possível entre Amiloidose gastrointestinal e a hemorragia gastrointestinal aguda, onde se verificou que o aumento do risco hemorrágico é uma complicação conhecida da amiloidose, estando frequentemente associada à infiltração amiloide dos vasos sanguíneos, redução da atividade do fator X da coagulação, disfunção plaquetária, diminuição da síntese dos fatores de coagulação devido ao envolvimento hepático pelos depósitos amiloides e aumento da atividade fibrinolítica. O déficit do fator X da coagulação na amiloidose AL resulta, em 21 parte, da sua ligação às fibrilas amiloides, sendo observado com igual frequência na amiloidose AL com envolvimento renal e hepático. **Conclusão:** É imperativo relacionar cuidadosamente o aumento do risco hemorrágico com uma possível amiloidose, e a redução da atividade do fator X da coagulação, disfunção plaquetária, diminuição da síntese dos fatores de coagulação.

**Palavras-chave:** Amiloidose, Amiloidose primária, Hemorragia digestiva baixa, Risco hemorrágico, Fator x.





## ANÁLISE DA PREVALÊNCIA DE INTERNAÇÕES E ÓBITOS POR EMBOLIA E TROMBOSE ARTERIAL NO ESTADO DE SÃO PAULO

NICOLE MAIA DANTAS

**Introdução:** A trombose é genericamente definida como a formação de um trombo na circulação, que resulta no entupimento do fluxo de sangue, dificultando o retorno ao coração. Àquelas que ocorrem no trajeto arterial são chamadas de tromboes arteriais e, apesar de serem menos comuns que as venosas, representam a causa de complicações graves e, muitas vezes, fatais. O coágulo uma vez que se desprende e se movimenta na corrente sanguínea, fenômeno conhecido como embolia, pode alojar-se e obstruir um vaso distal importante, provocando condições como o AVC, infarto e tromboembolismo pulmonar. **Objetivo:** Definir a prevalência de internações e óbitos por embolia e trombose arterial no Estado de São Paulo. **Metodologia:** Estudo ecológico, de série temporal, realizado através do Sistema de Informações Hospitalares (SIH/DATASUS), de janeiro de 2018 a dezembro de 2022. As variáveis de interesse foram internações, óbitos e lista CID-10 ‘embolias e tromboes arteriais’. Dispensa-se a apreciação pelo Comitê de Ética em Pesquisa por serem dados públicos, sem identificação dos participantes. **Resultados:** Foram registradas 10.768 internações por embolia e tromboes arteriais nos anos de 2018 a 2022 no Estado de São Paulo. Ao investigar esses números, nota-se que a cada ano que se seguia, o número total de internações elevou-se gradualmente (à exceção do último ano com um leve decréscimo), sendo: 2018 com 1.776 internações, 2019 com 1.968, 2020 com 2.175, 2021 com 2.590 e 2022 com 2.259 internações. Além da maior quantidade de internações, observa-se que durante o ano de 2021 também ocorreu o maior número de mortes comparado aos cinco anos supracitados, alcançando a marca de 213 óbitos. **Conclusão:** A partir dos resultados apresentados na pesquisa, analisa-se a importância da orientação e educação em saúde à população, com o objetivo de melhor esclarecer os fatores de risco para o desenvolvimento de embolias e tromboes arteriais, a partir de mudanças de hábitos que preveniriam o aumento no número de internações e óbitos nos próximos anos. Algumas das principais medidas de prevenção e controle seriam os bons hábitos alimentares e a prática de atividades físicas.

**Palavras-chave:** Coágulo, Embolia e trombose, Hematologia, Trombose arterial, Prevalência.



## ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DA ESTIMATIVA DE INCIDÊNCIA DE LEUCEMIA NO BRASIL NO TRIÊNIO 2023-2025

MARCELA SILVA MALUF; VINICIUS MATIAS PEREIRA LIMA

**Introdução:** A leucemia é um câncer maligno nos glóbulos brancos caracterizado pelo acúmulo de células doentes na medula óssea. Segundo o Instituto Nacional de Câncer (INCA), a leucemia ocupa a décima posição entre os tipos de câncer mais frequentes no Brasil. **Objetivos:** Analisar dados epidemiológicos que estimam a incidência de leucemia no Brasil de 2023 a 2025. **Metodologia:** Trata-se de um estudo do tipo transversal descritivo prospectivo de dados do Instituto Nacional de Câncer (INCA), os quais estimam a incidência de câncer no Brasil entre os anos de 2023 a 2025 separados por tipo, região e sexo. **Resultados:** No Brasil, a incidência estimada de leucemia é de 11.540 casos para cada ano do triênio supracitado, sendo 54,15% (n= 6.250) em homens e 45,84% (n=5.290) em mulheres. O risco estimado a cada 100 mil habitantes corresponde a 5,9 novos casos em homens e 4,78 em mulheres. O levantamento de dados do INCA por regiões brasileiras mostra que a leucemia é o sexto câncer mais frequente em homens nas Regiões Norte (4,53 por 100 mil) e Nordeste (5,54 por 100 mil) e em mulheres (3,64 por 100 mil) na Região Norte, sem considerar os tumores de pele não melanoma. Ao comparar a estimativa de incidência de leucemia feita pelo INCA para 2023 com a do ano de 2022, a qual estimava 10.810 novos casos para o ano, infere-se que houve um aumento de 6,75% (n=730) de casos estimados. Os estudos epidemiológicos afirmam que a incidência aumenta com a idade e apresentam subtipos dominantes de acordo com a faixa etária: as Leucemias Linfóides Agudas são mais comuns em crianças, enquanto as Leucemias Mieloide Aguda e Linfóide Crônica possuem maior incidência em adultos. **Conclusão:** Dessa forma, ao discorrer sobre a leucemia como um agravamento de saúde pública no Brasil, os Registros de Câncer de Base Populacional (RCBP) fornecem dados acerca de números, distribuição e o impacto do câncer nas regiões brasileiras, evidenciando-se como uma área que necessita de planejamento de políticas públicas que visam assegurar a promoção de saúde no país, além de tratamentos acessíveis e efetivos à sociedade.

**Palavras-chave:** Leucemia, Epidemiologia, Saúde pública, Incidência, Câncer.



## ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DE ÓBITOS POR LEUCEMIA EM AMBOS OS SEXOS NO PERÍODO DE 2019 A 2022

TAMIRES SOARES NUNES; LUCAS DUARTE ANDRADE; MÁRCIA SENTO SÉ  
MAGALHÃES PIMENTEL

**Introdução:** As leucemias são cânceres do sistema hematopoiético que acometem todos os sexos e faixas etárias. Desenvolvem nas células-tronco da medula óssea, local onde produz as células sanguíneas, leucócitos, eritrócitos e plaquetas, porém a leucemia acomete os leucócitos. Uma célula sanguínea saudável sofre mutação genética que a transforma em célula anormal, cancerígena.

**Objetivo:** Analisar a taxa de óbitos por Leucemia entre os sexos feminino e masculino, nas cinco regiões do Brasil durante o período de 2019 a 2022. **Materiais e Métodos:** Trata-se de um estudo de caráter retrospectivo, descritivo e transversal baseado em dados obtidos da análise de dados do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) - DATASUS, acessado em 10/02/2024. O período considerado foi de 2019 a 2022. A fim de elaborar o estudo, foram consideradas as seguintes variáveis: ano do processamento, região, faixa etária e sexo. Os critérios de exclusão foram variáveis não elegíveis. **Resultados:** A soma de óbitos por leucemia nesse período foi de 9.781, contando com homens 5.393 (55,13%) e mulheres 4.388 (44,86%). Tanto para o sexo masculino quanto feminino a região Sudeste concentrou maior taxa de óbitos, ocorrendo a menor taxa de óbitos na região Centro-Oeste para ambos os sexos. Em relação à faixa etária, de 60 a 69 anos teve maior valor, com 17,89%, seguida de 70 a 79 anos, enquanto os menores de 01 ano perfazem o menor valor com 0,69% dos óbitos. **Conclusão:** Diante do exposto observa que o número de óbitos dos 60 anos até 79 anos é o maior em relação às outras faixas etárias, por outro lado, em menores de 01 ano ocorrem menos óbitos e o sexo masculino é prevalente no número de óbitos em contexto geral. Por fim, com o conhecimento prévio da população mais predisposta a óbito pode-se implementar medidas como melhor adesão ao tratamento, principalmente entre os pacientes do sexo masculino que em sua maioria somente procuram atendimento médico quando a doença está avançada.

**Palavras-chave:** óbitos, Leucemia, Sexo, Cânceres, Sexos.



## ANEMIA FALCIFORME: RELATO DE CASO

DANIEL IZIDORO FERREIRA DA SILVA; JOSUÉ MALLMANN CENTENARO

**Introdução:** A anemia falciforme é uma doença hereditária caracterizada pela presença da hemoglobina S presente nas hemácias, fazendo-as perder sua forma original, ficando enrijecidas. Devido a essa morfologia, elas não conseguem atravessar pequenos vasos, podendo causar uma crise vaso-oclusiva reduzindo o fluxo de sangue e seu tempo médio de vida. Como resultado, os pacientes que possuem essa condição apresentam episódios de intensa dor, fadiga, cansaço e suscetibilidade a infecções e lesões, podendo levar o paciente a óbito. **Objetivo:** Este trabalho tem como objetivo relatar um caso de anemia falciforme em paciente. **Relato de caso:** Paciente masculino, 35 anos, realizou exame de hemograma e reticulócitos solicitados pela empresa, na qual trabalha, para avaliação periódica. Na anamnese, o mesmo relatou fadiga e artralgia. **Discussão:** Na análise hematológica automatizada foi identificada uma redução na contagem global de hemácias (parâmetro RBC) de  $2,35 \cdot 10^9/\mu\text{L}$ , redução de hemoglobina (parâmetro HGB) de 8 g/dL, hematócrito de 22,1%, e um aumento na distribuição de hemácias (parâmetro RDW) de 21,3% indicando uma ampla morfologia populacional. Foi realizado esfregaço sanguíneo e posterior análise microscópica, constatando-se a presença de policromasia moderada, com presença de eritroblastos ortocromático e policromático (hemácias jovens com núcleo evidente), acompanhada de anisocitose com presença de drepanócitos e esquisócitos, além de identificada reticulocitose de 10,4% pelo exame de pesquisa de reticulócitos com Azul de Cresil Brilhante. Com todos esses parâmetros alterados, a análise molecular é necessária, uma vez que o diagnóstico de anemia falciforme exige um segundo exame confirmatório. Para essa segunda análise, é possível realizar: a eletroforese de hemoglobina, teste de falcização, cromatografia líquida de alta performance (HPLC) e teste de resistência osmótica em NaCl 0,36% afim de identificar tal hemoglobinopatia. **Conclusão:** Quanto mais cedo se tem o diagnóstico de anemia falciforme, mais precocemente podem-se instituir medidas que visem a redução de complicações e prevenir sequelas que interfiram diretamente no bem-estar do paciente.

**Palavras-chave:** Anemia, Falciforme, Hemoglobinopatia, Hemácias, Exame.



## ANEMIA FERROPRIVA: DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM TERAPÊUTICA

ERIC ARCANJO BRINGEL; ANA KELVIA ARAUJO ARCANJO; JULIA OLIVEIRA DE ASSIS

**Introdução:** A anemia por deficiência de ferro é a mais comum das carências nutricionais, com elevada prevalência em todas as idades e níveis socioeconômicos no Brasil, configurando um importante problema de saúde pública. **Objetivos:** Esta pesquisa visa aprofundar a compreensão dos aspectos relacionados ao diagnóstico e tratamento da anemia ferropriva. **Metodologia:** Foi conduzido um estudo exploratório por meio de pesquisa bibliográfica não sistematizada. A busca de artigos abrangeu as bases de dados Google Acadêmico, SciELO e PubMed, utilizando critérios de inclusão para selecionar trabalhos publicados entre 2019 e 2023, nos idiomas português e inglês. **Resultados:** A anemia ferropriva, uma condição caracterizada pela deficiência de ferro nas hemácias, afeta diversos grupos sociais, com impacto significativo em crianças, gestantes e mulheres em idade reprodutiva. Esta condição é considerada um problema de saúde pública devido à sua prevalência. Os sinais clínicos, como apatia, cansaço e taquicardia, frequentemente surgem em estágios avançados da anemia ferropriva. O diagnóstico laboratorial, por outro lado, oferece uma abordagem mais precoce e específica para identificar a deficiência de ferro antes do desenvolvimento da anemia, fornecendo informações sobre o estágio da carência de ferro. Quanto ao tratamento, a suplementação nutricional de ferro é fundamental. Isso pode ser alcançado por meio de medicamentos, sais de ferro ou incorporação de alimentos ricos no mineral. O objetivo principal é reverter a baixa concentração de hemoglobina e restabelecer os estoques de ferro no organismo. Este tratamento deve ser mantido por, no mínimo, dois a três meses para obter resultados eficazes. **Discussão:** A análise dos artigos revisados destaca a importância do diagnóstico precoce da anemia ferropriva, pois a intervenção antes do estágio avançado da doença minimiza complicações e melhora a evolução do tratamento. **Conclusão:** Em síntese, a anemia ferropriva é uma questão de prevalência considerável, impactando negativamente a saúde e a qualidade de vida. No entanto, a prevenção, diagnóstico precoce e tratamento adequado são elementos essenciais para mitigar seus efeitos adversos.

**Palavras-chave:** Anemia ferropriva, Diagnóstico precoce, Tratamento nutricional, Saúde pública, Deficiência de ferro.



## ANEMIA FERROPRIVA: UMA REVISÃO BIBLIOGRAFICA

INGRID PONTES FARIAS; AVINA COSTA PONTES; NATHA BRAGA BEZERRA

**Introdução:** A anemia ferropriva é a anemia carência nutricional mais comum. Essa patologia, pode trazer implicações para o sistema imune dos pacientes, propiciando uma maior facilidade de adquirir infecções. **Objetivos:** Este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão de literatura acerca da anemia ferropriva e suas manifestações clínicas. **Metodologia:** Trata-se de um estudo exploratório por meio de pesquisa bibliográfica, sendo operacionalizada a partir da busca eletrônica de artigos presentes nas bases de dados: Medical Publications, Google acadêmico e Scientific Electronic Library Online. Para os critérios de inclusão, foram selecionados trabalhos publicados no período de 2010 a 2022, em português, que atendessem ao objetivo proposto. Foram excluídos artigos publicados em inglês e as publicações fora do ano estabelecido. **Resultados:** O ferro é uma substância de grande importância para o sangue, pois ele compõe o grupo heme, para a formação da hemoglobina e a mioglobina nos músculos. A anemia ferropriva possui vários fatores, como: baixa ingestão, demanda aumentada ou perda crônica de sangue. É a doença mais prevalente na faixa etária de recém-nascidos até adolescentes, pois, possuem uma demanda metabólica aumentada. Já nos adultos, está relacionada a hemorragias. Essa carência nutricional possui evolução lenta e progressiva. Seus sintomas são inespecíficos como: astenia, palidez, fadiga, anorexia e quelite atrófica, já nos casos mais graves podem ter: disfagia, geofagia e até gerar transtornos psicológicos. O seu diagnóstico pode ser clínico ou laboratorial, de acordo com a clínica do paciente, hemograma, dosagem de ferritina, perfil do ferro, observa-se uma redução da saturação da transferrina e da concentração de ferritina sérica. O tratamento pode ser farmacológico ou não. A mudança da alimentação é a medida inicial para a profilaxia e tratamento, nos casos mais graves reposição oral medicamentosa e em alguns casos a necessidade de transfusão de hemácias. **Conclusão:** Essa deficiência é definida como uma doença multifatorial, como necessidade metabólica aumentada e carência nutricional, além de sua elevada prevalência. A anemia ferropriva pode gerar diversos sintomas e impactos na vida do paciente, seu diagnóstico pode ser clínico ou laboratorial. O tratamento da anemia ferropriva pode ser por reposição pela alimentação ou farmacológica.

**Palavras-chave:** Anemia, Ferro, Carência nutricional, Ferritina, Anemia ferropriva.



## ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: EXPLORANDO ASPECTOS CLÍNICOS E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

ERIC ARCANJO BRINGEL; ERIC ARCANJO BRINGEL; ANA KÉLVIA ARAÚJO ARCANJO;  
JULIA OLIVEIRA DE ASSIS

**Introdução:** A anemia hemolítica autoimune (AHAI), caracterizada pela destruição de eritrócitos por autoanticorpos, é examinada nesta revisão de 2014 a 2023. Aspectos clínicos e terapêuticos são abordados, proporcionando insights cruciais para a prática clínica contemporânea. **Objetivos:** Explorar os aspectos clínicos e as abordagens terapêuticas relacionadas à anemia hemolítica autoimune (AHAI). **Material e Métodos:** Este estudo adota uma metodologia de revisão integrativa da literatura, com base em pesquisas conduzidas nas plataformas Pubmed, Ncbi e Google Acadêmico. Foram utilizados os descritores "Anemia Hemolítica" e "Anemia Hemolítica Autoimune". A busca incluiu artigos publicados no período de 2014 a 2023, nos idiomas inglês e português. Artigos com temas discrepantes ou disponíveis apenas em formato de resumo foram excluídos. **Resultados:** A AHAI, um distúrbio hematológico anêmico, caracteriza-se pela destruição dos eritrócitos mediada por autoanticorpos que se fixam à sua superfície. Esses autoanticorpos, predominantemente IgG ou IgM, desencadeiam a destruição dos eritrócitos por meio do sistema complemento ou sistema reticuloendotelial. As causas da AHAI podem ser idiopáticas ou associadas a condições autoimunes, neoplasias, infecções virais, imunodeficiências ou uso de certos medicamentos. O diagnóstico baseia-se em alterações no hemograma, baixa concentração de hemoglobina, presença de eritroblastos no sangue periférico, reticulocitose e teste de Coombs direto ou Teste de Antiglobulina (TAD) positivo. Os pacientes podem ser assintomáticos ou apresentar sintomas como fadiga, dispneia, palpitações, taquicardia, icterícia, febre, dor torácica, síncope ou insuficiência cardíaca, dependendo da gravidade da anemia. O tratamento visa reduzir a hemólise e elevar os níveis de hemoglobina. Além de tratar a causa subjacente, a suplementação de ácido fólico é essencial. As transfusões devem ser administradas com precaução para evitar hemólise excessiva. O uso de imunossupressores em doses reduzidas pode ser recomendado para suprimir a produção de autoanticorpos, e em situações refratárias, a esplenectomia pode ser considerada. **Conclusão:** Este estudo destaca a AHAI como um grupo de doenças caracterizado pela presença de autoanticorpos que desencadeiam a destruição dos eritrócitos. O acompanhamento médico regular e avaliações laboratoriais são cruciais para monitorar os níveis de hemoglobina e indicadores de hemólise, contribuindo assim para a gestão eficaz dessa condição clínica complexa.

**Palavras-chave:** Anemia hemolítica, Autoanticorpos, Reticulocitose, Diagnóstico, Tratamento.



## APLASIA DE MEDULA ÓSSEA: A IMPORTÂNCIA DO AUTOCUIDADO NA PANCITOPENIA

PATRICIA GARCIA GUILARDI; ADRIANAFERREIRA DA SILVA; DIOGO FERREIRA DUCATTI; BRUNA POCHMANN ZAMBONATO; TIANI GODINHO DA SILVA; ADRIANA CARDOSO BERNARDO

**Introdução:** A aplasia medular cursa com a falência das células tronco hematopoiéticas pluripotentes e também a falha das remanescentes, tendo como consequência a pancitopenia ameaçadora a vida. Mediante o diagnóstico, inicia-se a imunossupressão severa a fim de inibir a agressão por parte do sistema imunológico. **Objetivos:** Enfatizar a importância de educar o paciente para a realização do autocuidado durante a internação e após a alta hospitalar pancitopênico. **Relato de Experiência:** Frente ao diagnóstico, a testagem de doadores aparentados é um processo demorado e a possibilidade de não haver doador compatível é uma realidade. Assim, o paciente é inscrito no Registro Nacional de Doadores Voluntários de Medula Óssea, não havendo previsão do surgimento de doador, permanecerá pancitopênico por um longo período e receberá alta hospitalar nessa condição. **Discussão:** Na internação, as intervenções educativas devem iniciar o mais breve possível visando o autocuidado a longo prazo. Tais cuidados baseiam-se em buscar sinais e sintomas de infecção, já que os sinais clássicos de resposta inflamatória estão inibidos na neutropenia severa. Em relação a trombocitopenia, é necessária uma avaliação física em busca de pequenos sangramentos, petéquias, equimoses, hematomas, hemorragia conjuntival e gengival, epistaxe e coloração de excretas, seguido de sinais de sangramentos graves, principalmente de cunho neurológico, como vertigem, cefaléia, rigidez de nuca, alterações sensoriais e motoras. Já em casa, é necessário atentar para a sintomatologia, mas também aos cuidados com higiene, alimentação e o ambiente. Entre as orientações mais importantes estão a organização do ambiente da casa com apenas a mobília necessária, evitando tudo que acumule poeira, observar a presença de cimento exposto devido a proliferação de fungos, evitar ambientes fechados e aglomerações e utilizar máscara. Ingerir alimentos higienizados e água filtrada ou fervida. É contra indicado a realização de exercícios físicos. **Conclusão:** a orientação ao paciente pancitopênico é fundamental para manutenção da vida enquanto aguarda o desfecho do seu tratamento. A ansiedade no momento da alta pode impedir o entendimento das inúmeras informações, por isso, é necessário educar precocemente o paciente e a família e também fornecer esta orientação por escrito.

**Palavras-chave:** Aplasia, Pancitopenia, Educação, Medula óssea, Autocuidado.





## APLASIA DE MEDULA ÓSSEA: A IMPORTÂNCIA DO AUTOCUIDADO NA PANCITOPENIA

PATRICIA GARCIA GUILARDI; ADRIANAFERREIRA DA SILVA; DIOGO FERREIRA DUCATTI; BRUNA POCHMANN ZAMBONATO; TIANI GODINHO DA SILVA; ADRIANA CARDOSO BERNARDO

**Introdução:** A aplasia medular cursa com a falência das células tronco hematopoiéticas pluripotentes e também a falha das remanescentes, tendo como consequência a pancitopenia ameaçadora a vida. Mediante o diagnóstico, inicia-se a imunossupressão severa a fim de inibir a agressão por parte do sistema imunológico. **Objetivos:** Enfatizar a importância de educar o paciente para a realização do autocuidado durante a internação e após a alta hospitalar pancitopênico. **Relato de Experiência:** Frente ao diagnóstico, a testagem de doadores aparentados é um processo demorado e a possibilidade de não haver doador compatível é uma realidade. Assim, o paciente é inscrito no Registro Nacional de Doadores Voluntários de Medula Óssea, não havendo previsão do surgimento de doador, permanecerá pancitopênico por um longo período e receberá alta hospitalar nessa condição. **Discussão:** Na internação, as intervenções educativas devem iniciar o mais breve possível visando o autocuidado a longo prazo. Tais cuidados baseiam-se em buscar sinais e sintomas de infecção, já que os sinais clássicos de resposta inflamatória estão inibidos na neutropenia severa. Em relação a trombocitopenia, é necessária uma avaliação física em busca de pequenos sangramentos, petéquias, equimoses, hematomas, hemorragia conjuntival e gengival, epistaxe e coloração de excretas, seguido de sinais de sangramentos graves, principalmente de cunho neurológico, como vertigem, cefaléia, rigidez de nuca, alterações sensoriais e motoras. Já em casa, é necessário atentar para a sintomatologia, mas também aos cuidados com higiene, alimentação e o ambiente. Entre as orientações mais importantes estão a organização do ambiente da casa com apenas a mobília necessária, evitando tudo que acumule poeira, observar a presença de cimento exposto devido a proliferação de fungos, evitar ambientes fechados e aglomerações e utilizar máscara. Ingerir alimentos higienizados e água filtrada ou fervida. É contra indicado a realização de exercícios físicos. **Conclusão:** a orientação ao paciente pancitopênico é fundamental para manutenção da vida enquanto aguarda o desfecho do seu tratamento. A ansiedade no momento da alta pode impedir o entendimento das inúmeras informações, por isso, é necessário educar precocemente o paciente e a família e também fornecer esta orientação por escrito.

**Palavras-chave:** Aplasia, Pancitopenia, Educação, Medula óssea, Autocuidado.



## APLICAÇÃO DA IMUNOTERAPIA NO TRATAMENTO DE MIELOMA MÚLTIPLO

JOÃO ANTONIO RIBEIRO DE SOUSA

**Introdução:** O mieloma múltiplo é uma neoplasia progressiva e incurável de células B, caracterizada pela proliferação desregulada e clonal de plasmócitos na medula óssea, os quais produzem e secretam imunoglobulina monoclonal, chamada proteína M. As consequências fisiopatológicas do avanço da doença incluem: destruição óssea, falência renal, supressão da hematopoiese e maior risco de infecções. Dentre as novas estratégias da imunoterapia para controlar a doença destacam-se os agentes anti BCMA. O antígeno de maturação de células B (BCMA) é o alvo mais testado dentre as novas estratégias da imunoterapia do MM, devido às suas importantes funções no desenvolvimento dos plasmócitos e, conseqüentemente, na sobrevivência e progressão de plasmócitos malignos. Os anticorpos anti BCMA são capazes de induzir resposta clínica por meio de múltiplos mecanismos: induzindo apoptose direta e também através de respostas imunes que levam a morte celular de plasmócitos neoplásicos que expressam o BCMA. **Objetivos:** O objetivo deste estudo é revisar a literatura científica atual sobre as aplicações da imunoterapia no tratamento do mieloma múltiplo. Buscamos identificar os principais avanços e abordagens utilizadas nesse campo, bem como discutir a eficácia e as limitações dessas estratégias. **Metodologia:** Realizou-se uma busca abrangente na literatura científica, utilizando bases de dados como PubMed, SciELO e livros, utilizando termos relacionados a imunoterapia e mieloma múltiplo. Foram incluídos estudos publicados nos últimos cinco anos e que abordassem os diferentes tipos de imunoterapias utilizadas no tratamento do mieloma múltiplo. **Resultados:** Os resultados obtidos indicaram que a imunoterapia tem desempenhado um papel promissor no tratamento do mieloma múltiplo. Diversas abordagens foram estudadas, incluindo o uso de anticorpos monoclonais, terapias celulares como células CAR-T e vacinas terapêuticas. Os estudos demonstraram resultados encorajadores, com taxas de resposta positiva e, em alguns casos, prolongamento da sobrevida dos pacientes. **Conclusão:** Apesar dos avanços promissores, a imunoterapia ainda enfrenta desafios significativos no tratamento do mieloma múltiplo. A heterogeneidade do tumor e as complexas interações entre o sistema imunológico e as células tumorais representam obstáculos a serem superados. No entanto, os estudos revisados indicam que a imunoterapia pode desempenhar um papel importante na melhoria dos resultados clínicos para os pacientes com mieloma múltiplo.

**Palavras-chave:** Bcma, Car-t, Imunoterapia, Mieloma múltiplo, Tratamento.



## A QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE PÓS TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA

GIOVANA RODRIGUES DE SOUZA PROENÇA GOMES; AMABILLE RIBEIRO MORAIS;  
BRUNA FERREIRA DE SOUZA; MARIANA ANDRADE OLIVEIRA

**Introdução:** As doenças hematológicas se caracterizam por alterações no sangue e acometimento da medula óssea. Nesse sentido, o transplante de medula óssea (TMO) é uma alternativa terapêutica eficaz, visto que a medula doente será destruída e células normais serão transferidas para o paciente hematológico. No entanto, o TMO traz riscos para o paciente com efeitos adversos, além de submeter o paciente a estressores físicos e psicológicos, como: mudanças na saúde, dificuldades nas interações sociais, dependência, infecções e possibilidade de morte. **Objetivo:** O intuito desse trabalho é avaliar a qualidade de vida dos pacientes submetidos ao procedimento de TMO, tendo em vista seu impacto biopsicossocial. **Metodologia:** O estudo foi realizado através de uma revisão bibliográfica, com dados de artigos nacionais na base digital Scielo, utilizando os unitermos: Transplante de medula óssea; qualidade de vida. Além disso, revistas foram utilizadas: Revista mundo da saúde e Revista de saúde pública. **Resultados:** Os resultados obtidos da literatura revisitada demonstram que a variável com maior poder positivo, no que diz respeito à qualidade de vida (QV) do paciente pós-TMO, é a saúde mental. Desse modo, o bem-estar psicológico sofre gradativa melhora, pois ocorre restauração da autonomia desse paciente. Analogamente, diversos estudos convergem quanto aos impactos negativos na QV no pós-TMO imediato, afetando âmbitos sociais e físicos. Após o procedimento, os pacientes sofrem uma depreciação funcional física, elevação dos casos de complicações, desajuste social e profissional. Entretanto, há evidências de melhora na QV após 100 dias do TMO, devido à readaptação social e diminuição de complicações, alcançando patamares semelhantes aos da população geral cerca de um ano após a terapêutica. **Conclusão:** Portanto, é possível considerar que o TMO é um procedimento que causa intensas modificações na QV dos pacientes, afetando a produtividade do indivíduo e a qualidade das suas relações interpessoais. Mas, é importante considerar que é um procedimento de importância para a cura das doenças hematológicas, e, desse modo, para conciliar os interesses médicos e do paciente deve haver uma extensa rede de apoio emocional, para que o paciente seja capaz de se inserir na sociedade e exercer as funções que almejar.

**Palavras-chave:** Transplante hematológico, Qualidade de vida, Saúde mental, Recuperação, Impacto.



## A RELAÇÃO ENTRE A DOENÇA DE CUSHING E A HIPERTENSÃO ARTERIAL SISTÊMICA

GIOVANNA MOREIRA DRAGER DELFINO; LEONARDO JOSÉ GROSSI ANDRADE;  
LARISSA OTTONI ESTEVANIN DE PAULA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A doença de Cushing é um distúrbio endócrino causado pelo excesso de produção ou exposição ao cortisol, um hormônio esteroide produzido pelas glândulas adrenais. A relação entre a doença de Cushing e a HAS é complexa e multifatorial, envolvendo mecanismos como a retenção de sódio e água, a ativação do sistema renina-angiotensina-aldosterona, a estimulação dos receptores adrenérgicos, a redução da síntese e da biodisponibilidade do óxido nítrico, a disfunção endotelial, a inflamação vascular e a hipertrofia cardíaca. **Objetivo:** analisar as evidências científicas sobre a relação entre a doença de Cushing e a hipertensão arterial sistêmica. **Metodologia:** seguiu as recomendações do checklist PRISMA. As bases de dados utilizadas para a busca de estudos foram PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “doença de Cushing”, “hipertensão arterial sistêmica”, “cortisol”, “fisiopatologia” e “tratamento”. Os critérios de inclusão foram: estudos originais ou revisões sistemáticas, publicados entre janeiro de 2014 e dezembro de 2023, em português, inglês ou espanhol. Os critérios de exclusão foram: estudos que não fossem relevantes para o tema, que apresentassem baixa qualidade metodológica, que envolvessem outras formas de hipercortisolismo ou que não estivessem disponíveis na íntegra. A seleção dos estudos foi realizada por dois revisores independentes, que aplicaram os critérios de elegibilidade aos títulos, resumos e textos completos dos artigos encontrados. **Resultados:** Foram selecionados 18 estudos. A doença de Cushing e a HAS estão intimamente relacionadas, sendo que o excesso de cortisol é um fator causal e agravante da elevação da pressão arterial, por meio de diversos mecanismos que interferem na homeostase vascular e na função cardíaca. A HAS na doença de Cushing apresenta características peculiares, como a ausência de ritmo circadiano, a resistência aos anti-hipertensivos convencionais, a associação com outras comorbidades metabólicas e a reversibilidade parcial ou total após a normalização do cortisol. **Conclusão:** Conclui-se que o conhecimento atual sobre essa associação permite uma melhor compreensão dos mecanismos envolvidos, uma maior precisão no diagnóstico, uma maior diversidade de opções terapêuticas e uma maior expectativa de melhora da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Doença de cushing, Hipertensão arterial sistêmica, Cortisol, Fisiopatologia, Tratamento.



## A RELAÇÃO ENTRE A DOENÇA DE CUSHING E A HIPERTENSÃO ARTERIAL SISTÊMICA

GIOVANNA MOREIRA DRAGER DELFINO; LEONARDO JOSÉ GROSSI ANDRADE;  
LARISSA OTTONI ESTEVANIN DE PAULA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A doença de Cushing é um distúrbio endócrino causado pelo excesso de produção ou exposição ao cortisol, um hormônio esteroide produzido pelas glândulas adrenais. A relação entre a doença de Cushing e a HAS é complexa e multifatorial, envolvendo mecanismos como a retenção de sódio e água, a ativação do sistema renina-angiotensina-aldosterona, a estimulação dos receptores adrenérgicos, a redução da síntese e da biodisponibilidade do óxido nítrico, a disfunção endotelial, a inflamação vascular e a hipertrofia cardíaca. **Objetivo:** analisar as evidências científicas sobre a relação entre a doença de Cushing e a hipertensão arterial sistêmica. **Metodologia:** seguiu as recomendações do checklist PRISMA. As bases de dados utilizadas para a busca de estudos foram PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “doença de Cushing”, “hipertensão arterial sistêmica”, “cortisol”, “fisiopatologia” e “tratamento”. Os critérios de inclusão foram: estudos originais ou revisões sistemáticas, publicados entre janeiro de 2014 e dezembro de 2023, em português, inglês ou espanhol. Os critérios de exclusão foram: estudos que não fossem relevantes para o tema, que apresentassem baixa qualidade metodológica, que envolvessem outras formas de hipercortisolismo ou que não estivessem disponíveis na íntegra. A seleção dos estudos foi realizada por dois revisores independentes, que aplicaram os critérios de elegibilidade aos títulos, resumos e textos completos dos artigos encontrados. **Resultados:** Foram selecionados 18 estudos. A doença de Cushing e a HAS estão intimamente relacionadas, sendo que o excesso de cortisol é um fator causal e agravante da elevação da pressão arterial, por meio de diversos mecanismos que interferem na homeostase vascular e na função cardíaca. A HAS na doença de Cushing apresenta características peculiares, como a ausência de ritmo circadiano, a resistência aos anti-hipertensivos convencionais, a associação com outras comorbidades metabólicas e a reversibilidade parcial ou total após a normalização do cortisol. **Conclusão:** Conclui-se que o conhecimento atual sobre essa associação permite uma melhor compreensão dos mecanismos envolvidos, uma maior precisão no diagnóstico, uma maior diversidade de opções terapêuticas e uma maior expectativa de melhora da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Doença de cushing, Hipertensão arterial sistêmica, Cortisol, Fisiopatologia, Tratamento.



## ASPECTOS ATUAIS DA HEMOFILIA A: UMA ANÁLISE ABRANGENTE SOBRE A TERAPÊUTICA E DESAFIOS PARA A QUALIDADE DE VIDA

MARIA FERNANDA VASCONCELOS DE OLIVEIRA; GIOVANNA BEATRIZ VILELA SAMPAIO; KAROLINE MARIA DE MELO PEREIRA; RUAN GABRIEL SALGADO DE MELLO; JOSÉ HENRIQUE JUCÁ SAMPAIO

**Introdução:** A hemofilia clássica ou hemofilia A (HA) é uma doença autoimune hereditária rara ligada ao cromossomo X de característica recessiva, que apresenta mutações nos genes do fator de coagulação VIII, sendo o tipo mais comum e grave. Há relatos de uma incidência correspondendo a mulheres em idade fértil e a adultos mais velhos, predominantemente do sexo masculino. **Objetivo:** Analisar os principais elementos da hemofilia A, explorando sua etiologia, quadro clínico, abordagens terapêuticas e possíveis complicações. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura, através da busca de dados realizadas nas bases EBSCO, PubMed, *SciELO*, BVS e DynaMed. Dessa forma, foram utilizados 12 artigos nos idiomas em inglês, português e espanhol, selecionados entre os anos de 2020 e 2023. **Resultado:** As principais manifestações clínicas da HA incluem sangramentos frequentes, especialmente em músculos profundos como os do quadril, panturrilha e antebraço, e articulações como ombro, cotovelo e quadril. Tais sangramentos quando nas articulações, são conhecidos como hemartrose, representando cerca de 80% de todos os episódios hemorrágicos, ocorrendo tanto de forma espontânea quanto pós-traumática. Por conseguinte, pacientes hemofílicos podem desenvolver uma condição ortopédica conhecida como Artropatia Hemofílica, devido ao sangramento recorrente dentro das articulações que ocasiona danos graduais a cartilagem e aos ossos, resultando em dor crônica, deformidade, entre outros. À vista disso, a profilaxia é o tratamento padrão para reposição do fator coagulante VIII, através de concentrados recombinantes ou derivado do plasma, considerando o fenótipo de sangramento do paciente, estado articular, condições clínicas e estilo de vida. Essas terapias visam restaurar os níveis adequados de fator VIII no sangue, essenciais para promover a coagulação e prevenir ou controlar os episódios de sangramento. Nesse contexto, observa-se o impacto significativo à qualidade de vida dos indivíduos afetados, exigindo uma gestão cuidadosa e ampla para mitigar suas consequências adversas. **Conclusão:** Portanto, nota-se que atenção a saúde dos hemofílicos vai além do fator de coagulação, implicando em uma abordagem multidisciplinar. Uma vez que, estimulando à cooperação familiar e comunitária, o autocuidado e a compreensão sobre sua condição, visa a melhora da qualidade de vida e promoção do bem-estar físico, emocional e social do paciente.

**Palavras-chave:** Hemofilia a, Artropatia hemofílica, Sangramento, Manifestação clínica, Profilaxia.



## ASPECTOS CLÍNICOS E LABORATORIAIS DA ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

IALLA AYSLANNE TORRES DO NASCIMENTO LIRA; GRASYELLE RAYANNE VALENÇA  
BEZERRA DE LIMA; ANA PAULA AMARAL BISPO; GISELY JULIANE BARBOSA DE  
ALBERTIM

**Introdução:** A Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI – do inglês *Autoimmune Hemolytic Anemia*) é uma doença heterogênea caracterizada pela destruição de eritrócitos consequente à produção de autoanticorpos, podendo resultar também em ativação do complemento. A doença pode ser classificada de acordo com a temperatura de reatividade dos anticorpos (nos tipos quente, fria e mista). Outra forma de classificação da AHAI é baseada em sua etiologia, podendo ser primária ou secundária. O diagnóstico da AHAI baseia-se na análise em conjunto da história clínica e dos resultados de exames laboratoriais. Diante da suspeita de AHAI inicia-se a investigação diagnóstica que envolve procedimentos para diferenciar a anemia em imune ou não imune, identificar o tipo de anticorpo envolvido e diferenciar a anemia hemolítica em primária ou secundária. **Objetivo:** Realizar uma revisão de literatura sobre a anemia hemolítica autoimune, de forma a elucidar seus aspectos clínicos e laboratoriais. **Materiais e Métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada através de artigos científicos. O material encontra-se nas bases de dados, como LILACS, SCIELO, Medline/Pubmed e Revistas de saúde. **Resultados:** O diagnóstico da AHAI baseia-se na identificação sorológica da presença de autoanticorpos e na evidência clínica e/ou laboratorial da hemólise, tais como o Coombs direto e indireto tendo outras técnicas atuais, como a citometria de fluxo. **Conclusão:** Neste estudo destacam-se os aspectos clínicos, laboratoriais e patológicos da anemia hemolítica autoimune, permitindo concluir suas principais características e metodologias diagnósticas. Através deste artigo, percebe-se a necessidade de novas pesquisas relacionadas ao tema, para conhecimento dos seus achados clínicos - laboratoriais, facilitando posteriormente seu diagnóstico e, conseqüentemente o tratamento, para que venha ser iniciado o mais breve possível, resultando em uma melhor qualidade de vida ao paciente.

**Palavras-chave:** Anemias hemolíticas, Ahai, Diagnóstico, Tratamento, Laboratorial.



## ASSOCIAÇÃO ENTRE ANEMIA E A DOENÇA RENAL CRÔNICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

NATHALIA MAYANNA DA PAZ SILVA; GISELY JULIANE BARBOSA DE ALBERTIM;  
FABRÍCIO ANDRADE MARTINS ESTEVES

**Introdução:** A anemia é uma patologia caracterizada pela diminuição dos níveis de hemoglobina sérica no organismo, sendo comumente encontrada em pacientes portadores de doença renal crônica. Acredita-se que uma de suas causas está relacionada à síntese inadequada de eritropoetina, um hormônio produzido predominantemente nos rins que é fundamental para a formação dos glóbulos vermelhos. Atualmente, o tratamento de primeira escolha para a melhora do quadro anêmico na doença renal crônica é a administração de agentes estimulantes da eritropoiese, como a alfaepoetina.

**Objetivo:** Investigar com base na literatura publicada a associação entre a presença de anemia e a doença renal crônica. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. Os estudos foram selecionados nas bases de dados LILACS, MEDLINE e PubMed, utilizando os descritores selecionados no portal Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): “Anemia”, “Diálise Renal”, “Eritropoetina” e “Insuficiência Renal Crônica”. Foram utilizados como critérios de inclusão artigos publicados nos idiomas português e inglês, disponíveis na íntegra, de modo gratuito e publicados nos últimos cinco anos, sendo excluídas duplicadas e outras revisões da literatura. **Resultado:** Foram selecionados nove artigos, onde foi visto que a anemia da doença renal crônica não se resume à produção insuficiente de eritropoetina em consequência ao dano renal, mas também a fatores inflamatórios, elevação de hormônios e diminuição de vitaminas e minerais. **Conclusão:** É importante que sejam desenvolvidos mais estudos experimentais buscando a manutenção dos níveis de hemoglobina alvo, seja através do uso de eritropoetina ou de metodologias alternativas que tragam menos riscos a vida do paciente, melhore sua qualidade de vida e evite ou minimize as chances de desencadear outras patologias.

**Palavras-chave:** Anemia, Diálise renal, Eritropoetina, Insuficiência renal crônica, Hemoglobina.





## A TELEMEDICINA COMO RECURSO OTIMIZADOR NA CAPTAÇÃO E FIDELIZAÇÃO DE DOADORES DE SANGUE

TAMIRES SILVA LUCAS

**Introdução:** A captação de doadores é imprescindível para a manutenção do fluxo nos serviços de hemoterapia. Tendo em vista o estilo imediatista de vida atual, para que isso aconteça de maneira promissora, se torna fundamental o entendimento de que a rotina de grande parte da população requer bastante tempo. A introdução da pré-triagem por videoconferência representa inovação, uma vez que admite a necessidade de tornar essa etapa primária na doação de sangue ainda mais rápida e prática.

**Objetivo:** O presente estudo objetiva esclarecer como a telemedicina é capaz de otimizar o processo de decisão quanto à elegibilidade do doador de sangue, evitando o seu deslocamento desnecessário até o posto de coleta. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura, cujos artigos foram obtidos a partir da plataforma online PubMed. As palavras-chaves utilizadas na busca foram: "telemedicina", "doador de sangue", "Albert Einstein", dentre outros. **Resultados:** A triagem busca garantir que a doação ocorra sem complicações, visando assegurar a proteção não somente do receptor como também do doador de sangue. Embora a importância desse processo seja inegável, caso a inelegibilidade do candidato seja apontada, o tempo e os gastos com a deslocação são perdidos, o que pode desestimulá-lo a fazer a próxima tentativa. Sabe-se, ainda, que a doação de sangue é um ato voluntário, então promover o conforto e a comodidade é um passo importante para a fidelização dos doadores. **Conclusão:** Conclui-se, então, que embora parte do serviço precise ser obrigatoriamente presencial, promover esse primeiro contato de forma remota é uma alternativa eficiente como ferramenta facilitadora da doação de sangue.

**Palavras-chave:** Hemoterapia, Doador de sangue, Telemedicina, Pré-triagem, Doação de sangue.



## ATLETAS FUNDISTAS: AS RESPOSTAS HEMATOLÓGICAS EM FASE PRÉ-COMPETITIVA

SEBASTIÃO DE JESUS POMPEU PINHEIRO DE MENEZES; LUCIAN OLIVEIRA DO ROSÁRIO; RUI DE SOUZA SILVA; CADMO CAIRÊ FARIAS SIMIONE

**Introdução:** Os atletas praticantes de atividades de alta intensidade, tendem a desenvolver um estresse metabólico quando destinados à treinamentos intensos, o que influencia diretamente no resultado da performance durante a competição. Ademais, estudos relatam que atletas de alto rendimento sofrem adaptações no organismo devido ao treinamento aeróbico intenso, provocando alterações diversas nos parâmetros laboratoriais. Uma vez que, o perfil hematológico é um mecanismo de grande valia para análises do metabolismo durante o esforço físico. As Adaptações fisiológicas associadas às atividades físicas dependem da intensidade e duração do esforço, portanto avaliação prévia do perfil bioquímico e hematológico pode ser um instrumento importante para a análise de estudos ligados ao metabolismo do esforço, já que possibilita a identificação precoce de alterações que possam prejudicar os resultados, a performance física e a saúde de atletas submetidos a estresse. **Objetivos:** O objetivo do presente estudo, é avaliar e descrever os parâmetros hematológicos e bioquímicos de atletas fundistas em período pré-competitivo. **Metodologia:** Consiste em uma revisão bibliográfica realizada nas bases de dados Medline e Lilacs, tendo como foco os artigos que trazem os métodos de treinamento de atletas fundistas e suas alterações hematológicas e bioquímicas decorrentes das rotinas de exercícios intensos. **Resultados:** Os resultados encontrados nos artigos pesquisados indicaram que no período pré-competitivo houve aumento de (6%) no hematócrito e hemoglobina, aumento de trombócitos (8%), leucócitos (12%) e monócitos (21%). Foram encontradas redução da creatinina (18%), glicose (30%), globulinas (43%), colesterol (7%) e lipoproteínas plasmáticas, decorrente dos treinamentos e dietas realizadas para o período de competição. **Conclusão:** Dessa forma, constatou-se que as avaliações hematológicas e bioquímicas dos atletas devem ser realizadas antes do evento de competição, para que assim não ocorra resultados inconsistentes, considerando que a prescrição individualizada pode aumentar as possibilidades de treinamento e aumento da performance.

**Palavras-chave:** Atletas fundistas, Perfil hematológico, Treinamento, Performance, Exercícios intensos.



## AVALIAÇÃO DA EFICIÊNCIA E SEGURANÇA DE NOVOS AGENTES ANTICOAGULANTES EM CRIANÇAS COM TROMBOSE VENOSA PROFUNDA

JAILSON ANTÔNIO DA LUZ JÚNIOR; LETÍCIA ROMEIRA BELCHIOR; DÉBORA FERREIRA ROCHA; VITÓRIA AIRES BARBOSA DE ANDRADE E BORBA; LARA GOMIDES BORGES

**Introdução:** A trombose venosa profunda (TVP) apesar de ser uma condição rara na população pediátrica, está aumentando, gradativamente, como resultado dos avanços nos cuidados de saúde, explorando melhores técnicas de detecção, diagnóstico de TVP e tratamentos mais agressivos. A ocorrência de TVP em crianças pode ter consequências muito graves, como embolia pulmonar e síndrome pós-trombótica, afetando o desenvolvimento físico e mental. **Objetivo:** o presente artigo tem como objetivo integrar as atualizações sobre a eficácia e segurança de novos agentes anticoagulantes em crianças com TVP. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão de literatura na base de dados do PubMed no período de janeiro de 2024, com os seguintes descritores “New anticoagulant agents” e “Deep vein thrombosis”. Os filtros aplicados foram: “meta análise”, “ensaio clínico”, “ensaio randomizado controlado”, “nos últimos 5 anos”, “criança: nascimento até 18 anos”. Foram identificados 23 artigos, sendo quatro artigos descartados por não estarem de acordo com o tema. **Resultados:** A TVP na fase pediátrica se relaciona com a presença de trombofilia, imobilidade, cateterismo venoso central, tempo de internação, ventilação e idade do paciente, sendo a idade mais jovem, o nascimento prematuro, o baixo peso ao nascer e o diagnóstico de câncer alguns dos fatores de risco. Nesse sentido, uma série de estudos e análises de custo-benefício sugerem que as propriedades farmacológicas dos anticoagulantes orais diretos (DOACs) os tornam atrativos para esse público-alvo. Essa discussão ressalta a importância da identificação precoce e gerenciamento eficaz dos fatores de risco para TVP em crianças, bem como a necessidade de considerar opções terapêuticas adequadas, como os DOACs, para otimizar o tratamento e reduzir complicações. **Conclusão:** Com o aumento da TVP em crianças, é vital considerar novos anticoagulantes. Fatores de risco incluem trombofilia, imobilidade e câncer. Os DOACs, como rivaroxabana, edoxabana e dabigatrana, mostraram-se eficazes e seguros em comparação com tratamentos padrão. Sua autorização para uso pediátrico é um avanço significativo, no entanto, mais pesquisas são necessárias para garantir a melhor abordagem terapêutica para esses pacientes.

**Palavras-chave:** Anticoagulantes, Trombose venosa profunda, Pediatria, Eficiência, Segurança.



## AVALIAÇÃO DA RESPOSTA IMUNOLÓGICA EM CRIANÇAS COM PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IDIOPÁTICA (PTI)

CAROLINA CAMPOS MENDES; BRENDA DE OLIVEIRA MELO; CARLA ARAÚJO SILVA;  
LARA GOMIDES BORGES; MAYSÁ JORGE DE DEUS

**Introdução:** A Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI), é uma doença autoimune adquirida caracterizada por trombocitopenia isolada causada por aumento da destruição plaquetária e comprometimento da produção plaquetária, sendo a doença hematológica infantil mais comum. Além dos riscos físicos, a PTI impacta significativamente a qualidade de vida relacionada à saúde. **Objetivo:** A importância da avaliação da resposta imunológica em crianças corresponde ao objetivo do trabalho, abrangendo esquemas terapêuticos variados e suas respectivas análises. **Metodologia:** Revisão sistemática da literatura, com busca de artigos científicos nas bases de dados PubMed. Foram incluídos estudos publicados nos últimos 5 anos, em inglês e português, identificados com os descritores “*Immune Response*” AND “*Idiopathic Thrombocytopenic Purpura in children*”. No total, foram incluídos 23 artigos, excluindo aqueles que não abordaram o tema proposto. **Resultados:** Avaliou-se as eficácias clínicas, segurança dos medicamentos e qualidade de vida de crianças com trombocitopenia imune persistente e crônica (PTI). Assim, os agonistas do receptor de trombopoietina são eficazes e seguros, com maior duração e taxa de resposta plaquetária, menor necessidade de terapia de resgate e menor incidência de eventos hemorrágicos em comparação com o placebo. A terapia gênica é uma abordagem terapêutica para erros inatos de imunidade, e o teste genético de exoma inteiro é útil para o diagnóstico precoce e aconselhamento genético em crianças. Ao considerar o tratamento de segunda linha, fatores como adesão ao medicamento, potenciais efeitos colaterais, monitoramento e relação custo-benefício devem ser ponderados. **Conclusão:** Portanto, fica evidente a eficácia e segurança de diversos esquemas terapêuticos para crianças com PTI. A avaliação criteriosa dos benefícios e riscos de cada tratamento, aliada ao monitoramento adequado da adesão e resposta ao mesmo, são aspectos cruciais na abordagem terapêutica da PTI em crianças. Ademais, ressalta-se a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar para promover uma melhor qualidade de vida e prognóstico para esses pacientes pediátricos.

**Palavras-chave:** Pti, Crianças, Plaquetária, Doença, Trombocitopenia.



## AVALIAÇÃO DO DIABETES MELLITUS TIPO 1 E TIPO 2 E COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS EM PACIENTES IDOSOS

ARTHUR MENDES PORTO PASSOS; ANA BEATRIZ DO NASCIMENTO MIRANDA CANTAL;  
LARISSA OTTONI ESTEVANIN DE PAULA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** O diabetes mellitus (DM) é uma doença crônica caracterizada por hiperglicemia e distúrbios metabólicos, que afeta milhões de pessoas no mundo. Existem dois tipos principais de DM: o tipo 1 (DM1), que resulta da destruição autoimune das células beta do pâncreas, e o tipo 2 (DM2), que envolve resistência à insulina e deficiência relativa de insulina. Ambos os tipos de DM podem causar complicações micro e macrovasculares, que comprometem a qualidade de vida dos pacientes. Entre as complicações, as neurológicas são as mais frequentes e graves. **Objetivo:** analisar os estudos que avaliaram o DM1 e DM2 e suas complicações neurológicas em pacientes idosos, publicados nos últimos 10 anos. **Metodologia:** Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: "diabetes mellitus", "elderly", "neurological complications", "type 1" e "type 2". Foram incluídos estudos originais, em português, inglês ou espanhol, que abordaram o DM1 e DM2 e suas complicações neurológicas em pacientes com 60 anos ou mais. Foram excluídos estudos de revisão, relatos de caso, editoriais, cartas ao editor e estudos que não apresentaram dados específicos sobre o DM1 e DM2 ou sobre as complicações neurológicas. A seleção dos estudos foi feita de acordo com o checklist PRISMA. **Resultados:** Foram selecionados 12 estudos. A prevalência e a incidência do DM1 e DM2 em pacientes idosos; os fatores de risco e os mecanismos fisiopatológicos das complicações neurológicas; os tipos e as manifestações clínicas das complicações neurológicas; os métodos de diagnóstico e de avaliação das complicações neurológicas; as intervenções farmacológicas e não farmacológicas para o controle glicêmico e a prevenção e o tratamento das complicações neurológicas. **Conclusão:** Conclui-se que o DM1 e DM2 são doenças prevalentes e incidentes em pacientes idosos, que podem causar diversas complicações neurológicas, como neuropatia periférica, neuropatia autonômica, acidente vascular cerebral, demência, depressão, entre outras. Essas complicações afetam negativamente a funcionalidade, a cognição, a afetividade e a qualidade de vida dos pacientes idosos com DM. Assim, é fundamental a realização de uma avaliação periódica e multidimensional desses pacientes, bem como a implementação de medidas preventivas e terapêuticas adequadas.

**Palavras-chave:** Diabetes mellitus, Elderly, Neurological complications, Type 1, Type 2.



## AVALIAÇÃO DO METABOLISMO OXIDATIVO DE NEUTRÓFILOS ESTIMULADOS COM ZIMOZAN EM RATOS TRATADOS COM BOTRIOSFERANA

NATÃ PORTUGAL ALVES; LUCINÉIA REUSE ALBIERO SIAPE; GUILHERME HENRIQUE HASSELSTROM; ISABELE ZANATA FABIANE; EVELINE APARECIDA ISQUIERDO FONSECA DE QUEIROZ

**Introdução:** Os neutrófilos fazem parte do sistema imune inato e possuem um papel crucial na primeira linha de defesa contra microrganismos. A ativação dessas células desencadeia os processos de fagocitose, degranulação, ativação do metabolismo oxidativo e produção e liberação do seu conteúdo de DNA, que atuam em conjunto para a morte dos patógenos. A botriosferana, uma  $\beta$ -(1 $\rightarrow$ 3)(1 $\rightarrow$ 6)-D-glucana, produzida pelo fungo *Botryosphaeria rhodina* MAMB 05, apresenta efeitos hipoglicemiantes, hipocolesterolêmicos, antiproliferativos e antimutagênicos. **Objetivo:** Avaliar a modulação de neutrófilos pela produção do ânion superóxido de ratas obesas tratadas previamente com biotriosferana. **Metodologia:** Os neutrófilos foram obtidos a partir da punção cardíaca de ratas witer, com anticoagulante. Foi centrifugado e o plasma removido. O sedimento foi suspenso em uma solução de gelatina a 2,5%, e deixado em repouso por 15 minutos a 37 °C. Posteriormente, o sobrenadante contendo neutrófilos foi diluído em NaCl e centrifugado. As hemácias remanescentes foram lisadas com NH<sub>4</sub>Cl 0,83%. As células foram novamente centrifugadas, lavadas com, e em seguida suspensas em solução de Hanks. A avaliação da produção do ânion superóxido (O<sub>2</sub><sup>•-</sup>), através do método de NBT. Em microtubos foram colocados 2x10<sup>6</sup> células/mL, 62,5uL (4mg/mL) de NBT e estímulo. Foram incubados a 37°C por 30 min. em banho maria, após este período adicionaram-se 0,5mL de HCl 0,5mol/L, e os tubos foram então centrifugados por 5 minutos. Após centrifugação, o sobrenadante foi descartado e o precipitado suspenso em 0,5mL de DMSO. Em seguida, foi realizada a leitura espectrofotométrica do sobrenadante no comprimento de onda de 565nm. A partir disso, foi determinada a concentração de formazan formado em mM. **Resultados:** a análise da produção de ânion superóxido não mostrou diferença estatisticamente significativa entre animais obesos e os tratados com botriosferana. **Conclusão:** Os resultados indicam que a administração de botriosferana não inibiu a produção do ânion superóxido pelo neutrófilos, sendo assim, a botriosferana não apresenta atividade antiinflamatória.

**Palavras-chave:** Espécies reativas de oxigênio (ero), Neutrófilos, Obesidade, Biotransferana, Desgranulação.



## AVALIAÇÃO DOS DISTÚRBIOS DERMATOLÓGICOS DE PACIENTES COM TUMORES NEUROENDÓCRINOS

LUIZ FELIPE MENEZES LOPES; LAÍS CRISTINA COUTO; JOÃO PEDRO FERREIRA MAGALHAES MOREIRA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** Os tumores neuroendócrinos (TNE) são neoplasias raras que se originam de células neuroendócrinas distribuídas por vários órgãos, principalmente no trato gastrointestinal e no pulmão. Esses tumores podem secretar hormônios e peptídeos que causam manifestações clínicas variadas, denominadas síndrome carcinoide. Entre as manifestações cutâneas da síndrome carcinoide, destacam-se o rubor, a telangiectasia, a pelagra, a hiperpigmentação, a esclerodermia e o eritema necrolítico migratório. A avaliação dos distúrbios dermatológicos de pacientes com TNE é importante para o diagnóstico precoce, o tratamento adequado e a melhoria da qualidade de vida desses pacientes.

**Objetivo:** sintetizar as evidências disponíveis sobre os tumores neuroendócrinos (TNE). **Metodologia:** Esta revisão sistemática seguiu o protocolo PRISMA. Foram realizadas buscas nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: tumores neuroendócrinos, pele, dermatologia, carcinóides, síndrome carcinoide. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, em português, inglês ou espanhol, que abordassem os distúrbios dermatológicos de pacientes com TNE. Foram excluídos artigos que não fossem originais, que não apresentassem dados primários, que não tivessem relação com o tema ou que apresentassem baixa qualidade metodológica.

**Resultados:** Foram selecionados 12 estudos. A prevalência de distúrbios dermatológicos em pacientes com TNE variou de 25% a 80%, sendo o rubor o mais frequente, seguido da telangiectasia e da pelagra. Os distúrbios dermatológicos foram associados a fatores como o tipo, a localização, o grau e a extensão dos TNE, bem como aos níveis séricos de serotonina, cromogranina A e 5-hidroxiindolacético. O diagnóstico dos distúrbios dermatológicos foi baseado na história clínica, no exame físico, na biópsia cutânea e nos exames laboratoriais e de imagem. O tratamento dos distúrbios dermatológicos envolveu medidas farmacológicas (como análogos da somatostatina, inibidores da bomba de prótons, antihistamínicos e corticosteroides), cirúrgicas (como ressecção tumoral ou embolização hepática) e de suporte (como hidratação, fotoproteção e suplementação de niacina).

**Conclusão:** Os distúrbios dermatológicos de pacientes com TNE são frequentes e variados, podendo afetar a qualidade de vida e o prognóstico desses pacientes. O diagnóstico e o tratamento desses distúrbios requerem uma abordagem multidisciplinar, integrando as áreas de dermatologia, endocrinologia, oncologia e gastroenterologia.

**Palavras-chave:** Tumores neuroendócrinos, Pele, Dermatologia, Carcinóides, Síndrome carcinoide.



## BANCO DE SANGUE E ABONO DE FALTA NO TRABALHO PARA DOAÇÃO SANGUÍNEA: REVISÃO LITERÁRIA

REBECA DE LEÃO BARCELLOS

**Introdução:** Um banco de sangue abastecido é fundamental a fim de salvar a vida de pacientes, em especial, vítimas de acidentes ou violência que resultem em hipovolemia. Para tanto, torna-se interessante o incentivo à doação de sangue, ato esse postulado em lei federal, como a Consolidação das Leis Trabalhistas, concretizando a interação entre Medicina e Direito. **Objetivos:** Verificar se os tribunais judiciais do país cumprem com a determinação do art. 473, IV, da CLT, qual seja, abonar a falta do empregado que se ausentou de suas funções para doar sangue, uma vez a cada doze meses. **Metodologia:** Trate-se de uma revisão da literatura médica e jurídica, com buscas de artigos no acervo da Scientific Electronic Library Online (SCIELO), leituras de doutrinas jurídicas, bem como da CLT e jurisprudência pátria. Os critérios de escolha foram textos brasileiros e julgamentos das últimas duas décadas, a fim de verificar se as decisões se mantiveram ou ocorreu alguma alteração no entendimento. **Resultados:** Após a análise de decisões do Tribunal Superior do Trabalho e Tribunais Regionais do Trabalho, foi percebido que diversos empregadores não aplicam a lei e deixam de abonar a ausência justificada pela doação de sangue. Assim, ao buscar o Judiciário, se manteve unânime na jurisprudência que o abono deve ser concedido, desde que o empregado comprove com a declaração do Hemocentro sobre sua doação. Nesse sentido, verifica-se que o incentivo legal para doação de sangue tem sido apoiado pelo direito brasileiro, como também resguardado pelos Tribunais em seus julgamentos. **Conclusão:** Não há dúvidas que as decisões como as mencionadas precisam ser mantidas e obedecidas, com o intuito de aumentar a doação de sangue e, como consequência, manter os bancos sempre abastecidos. Além disso, sempre que possível, a Medicina deve unir-se ao Direito para concretizar seus objetivos, no caso em tela, auxiliar o paciente a retomar uma volemia adequada.

**Palavras-chave:** Banco de sangue, Doação de sangue, Abono, Jurisprudencia, Volemia.





## CAPTAÇÃO DE DOADORES DE SANGUE: UM DESAFIO

MARITA DE NOVAIS COSTA SALLES DE ALMEIDA; JOSEH ILBER CARREIRO DE SALES;  
YGOR ALVARENGA DIAS; CARLA FERNANDA DA SILVA FRÓIS

**Introdução:** A doação de sangue em território brasileiro é uma atividade voluntária e considerada uma ação solidária, sendo proibido atribuir qualquer tipo de remuneração ao doador. No entanto, existem fatores que podem interferir negativamente na captação dos doadores, como a falta de conhecimento sobre a prática e presença de mitos populares, o número reduzido de campanhas, além das triagens clínicas que são responsáveis por altos índices de inaptidão, o que corrobora para a baixa manutenção dos estoques de bancos de sangue no país. **Objetivo:** compreender a importância das campanhas para doação de sangue, bem como, discutir os fatores que estão relacionados à baixa captação de doadores e as causas de inaptidão. **Materiais e Métodos:** trata-se de uma revisão de literatura, sendo utilizadas as bases de dados científicos SciELO, PubMed e BVS. A pesquisa abrange trabalhos publicados entre os anos de 2019 a 2024, e as palavras-chaves utilizadas foram “doação de sangue”, “blood donation” e “seleção de doador, “donor selection”. **Resultados:** A doação de sangue é necessária para tratamento de diversos pacientes, uma vez que a hemoterapia assumiu importante papel terapêutico no cenário das práticas de saúde ao longo dos séculos e não há substituto para o sangue humano. Entre os critérios de doação, o comportamento sexual de risco, anemia, hipertensão, presença de doenças infecciosas e uso de drogas foram às causas mais significativas para a inaptidão. A partir de 2021 houve alteração na lei nº 10.205 que proibia a doação de sangue com base em orientação sexual, permitindo que um número maior de pessoas se torne doador de sangue, entretanto, os bancos de sangue ainda sofrem com os baixos níveis de doação. Há também um baixo volume de doadores de repetição, com muitos doadores de primeira vez ou esporádicos. **Conclusão:** Conclui-se, portanto que para melhorar o cenário será necessário investir em educação para a população sobre a doação de sangue e seus critérios, combater mitos e preconceitos e investir em formas vincular o doador para ter mais doadores de repetição, beneficiando assim diversos pacientes.

**Palavras-chave:** Doação de sangue, Seleção de doador, Captação, Inaptos, Triagem.



## CORRELAÇÃO ENTRE A GRAVIDADE DA ACNE E A ALTERAÇÃO DA ACUIDADE VISUAL EM ADOLESCENTES

JULIA DE ABREU LIMA; LAURA FARIA MARTINS; MARIA CLARA VILAÇA SANTOS;  
IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A acne é uma doença inflamatória crônica da pele que afeta principalmente os adolescentes, podendo causar impactos negativos na qualidade de vida e na autoestima dos indivíduos. Além das lesões cutâneas, a acne pode estar associada a outras alterações sistêmicas, como a diminuição da acuidade visual. **Objetivo:** avaliar a correlação entre a gravidade da acne e a alteração da acuidade visual em adolescentes. **Metodologia:** seguiu o checklist PRISMA. As bases de dados utilizadas foram PubMed, Scielo e Web of Science, sendo realizada uma busca por artigos publicados nos últimos 10 anos. Os descritores utilizados foram: acne, visual acuity, adolescents, severity e correlation. Os critérios de inclusão foram: artigos originais, em português, inglês ou espanhol, que avaliassem a correlação entre a gravidade da acne e a alteração da acuidade visual em adolescentes, utilizando métodos validados e confiáveis. Os critérios de exclusão foram: artigos de revisão, editoriais, cartas ao editor, relatos de caso, estudos com animais, estudos com adultos ou crianças, estudos que não medissem a gravidade da acne ou a acuidade visual, estudos com baixa qualidade metodológica ou que apresentassem conflitos de interesse. **Resultados:** Foram selecionados 19 estudos. A prevalência de acne em adolescentes variou de 35% a 90%, sendo mais comum em meninas do que em meninos. Os possíveis mecanismos fisiopatológicos que explicam essa correlação são: a inflamação sistêmica causada pela acne, que pode afetar a saúde ocular; a produção excessiva de sebo, que pode obstruir as glândulas meibomianas e causar disfunção lacrimal; o uso de medicamentos para o tratamento da acne, que podem ter efeitos adversos na visão; e o estresse psicológico decorrente da acne, que pode alterar a função visual. **Conclusão:** Esta revisão sistemática mostrou que existe uma correlação positiva e significativa entre a gravidade da acne e a alteração da acuidade visual em adolescentes, sendo um tema relevante para a saúde pública e para a atenção integral aos indivíduos afetados. Verificou-se que os profissionais de saúde que atendem adolescentes com acne avaliem a acuidade visual dos mesmos, bem como orientem sobre os cuidados necessários para prevenir ou minimizar as alterações visuais.

**Palavras-chave:** Acne, Acuidade visual, Adolescentes, Gravidade, Correlação.



## CORRELAÇÃO ENTRE O HEMOGRAMA OBTIDO CONVENCIONALMENTE E ATRAVÉS DE AUTOMAÇÃO EM GATOS COM DIFERENTES PROCESSOS PATOLÓGICOS

GABRIELA FEDER; MARILENE MACHADO SILVA

**Introdução:** O hemograma é um exame muito solicitado na rotina veterinária, o qual traz informações importantes para o estado geral do paciente. **Objetivo:** Avaliar o comportamento dos parâmetros hematológicos em diferentes afecções, como processos inflamatórios agudos, anemia e trombocitopenia. **Metodologia:** foram coletados dados de hemogramas realizados em animais saudáveis, animais anêmicos, trombocitopênicos e com doenças inflamatórias. Os dados hematológicos obtidos através de automação foram comparados aos obtidos a métodos convencionais manuais utilizando o teste t, a fim de saber quais parâmetros possivelmente são mais seguros para se obter na contagem automática (CA) ou na contagem manual (CM). Os animais foram separados em 4 grupos; grupo controle (C) com 60 animais, ou seja, animais sem nenhuma alteração clínica e laboratorial, grupo anemia (A) com 25 animais, grupo trombocitopenia (T) com 25 animais e grupo doença inflamatória (D) com 52 animais. **Resultados:** Após a comparação utilizando o teste t, chegou-se aos resultados de que o único grupo que não apresentou diferença significativa entre os parâmetros, foi o A, sendo que o D apresentou diferença significativa nos parâmetros: contagem relativa e absoluta de linfócitos, contagem absoluta de monócitos e contagem relativa e absoluta de granulócitos. No C, houve diferença em todos os parâmetros relacionados a eritrócitos, exceto o parâmetro de hemoglobina corpuscular média. Em relação aos leucócitos ainda no grupo C, houve diferença em todos os parâmetros avaliados, exceto contagem absoluta de linfócitos, contagem absoluta de granulócitos. No T não foi possível fazer a comparação entre os métodos automáticos e manuais, mas existem estudos que comprovam a existência de diferença entre ambos. **Conclusão:** Os métodos manuais feitos por profissionais experientes, se mostraram consideravelmente mais confiáveis que os métodos automáticos, devido a maior confiabilidade na hora de avaliar as alterações morfológicas e devido às diferenças significativas apresentadas podendo ser por erros de interferência de impedância da própria máquina.

**Palavras-chave:** Anemia, Trombocitopenia, Doença inflamatória, Eritrocitos, Leucocitos.



## CUIDADOS DE ENFERMAGEM AOS PACIENTES DE TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

AMANDA RAYSSA SILVA SENA; ALLANA DRIELLY NERES RIBEIRO; MATHEUS AUGUSTO SOUSA MEDEIROS; MARIA DE JESUS LOPES MOUSINHO NEIVA

**Introdução:** O transplante de medula óssea (TCTH) é a principal alternativa de tratamento e cura para doenças malignas na medula. O processo de TCTH é bastante agressivo, e o paciente necessita de cuidados específicos para se recuperar de forma plena. O procedimento de TCTH é severo e está diretamente relacionado à necessidade de tratamentos antineoplásicos, hemotransfusões, nutrição parenteral, ocasionando ao paciente vários riscos. **Objetivo:** Elencar os cuidados específicos prestados ao paciente de TCTH pela equipe de enfermagem. **Materiais e Métodos:** Trata-se de uma pesquisa bibliográfica em bases de dados como Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Para o estudo definiu-se como critério a utilização de 5 artigos científicos de fontes fidedignas e de relevância sobre o tema, reunindo e comparando os dados encontrados sobre os cuidados dispensados aos pacientes de TCTH. **Resultados:** Os cuidados específicos de enfermagem se pautam principalmente na verificação e monitoramento de dados do paciente, incluindo cuidados com terapia intravenosa, terapia medicamentosa e cateter de Hickman, havendo a necessidade de treinamento para manipulação deste. Além disso, é essencial que a equipe possua competências técnicas específicas somadas a recursos técnico-científicos e elementos de comunicação que possam contribuir para a abordagem terapêutica. Os cuidados paliativos também são implementados a esses pacientes, para tanto, é feita uma avaliação psicológica e o enfermeiro é o responsável por liderar esse processo. O uso dos bundles, pacotes de boas práticas composto de medidas e estratégias de evidência científica tem sido importante instrumento que norteia o cuidado, pois colaboram com a diminuição de infecções relacionadas à assistência. **Conclusão:** O enfermeiro é pessoa necessária e insubstituível no processo de transplante, pois é profissional que estabelece uma relação mais ampla e dedica grande parte do seu tempo ao cuidado aos pacientes. O transplante de medula óssea (TCTH) é de fato um procedimento bastante agressivo e requer cuidados específicos para a recuperação do paciente. É essencial que a equipe de enfermagem possua habilidade, capacitação e supervisão rigorosa da sua liderança, para garantir o cuidado desses pacientes.

**Palavras-chave:** Transplante, Enfermagem, Cuidado, Tratamento, Medula óssea.



## DEFICIÊNCIA DA GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE (G6PD) NA ANEMIA HEMOLÍTICA: REVISÃO DE LITERATURA

JULIANA RENATA DA SILVA FERREIRA

**Introdução:** Fisiologicamente, após cerca de 120 dias em circulação, em virtude de seu esgotamento metabólico e alterações degenerativas, as hemácias sofrem remoção extravascular mediada por macrófagos. Em incidentes patológicos, a sua eliminação da circulação acontece na via intravascular, dando origem às anemias hemolíticas. A G6PD está envolvida no metabolismo do eritrócito, variantes a nível genético dessa enzima podem acarretar na função anormal, onde em condições normais essa enzima protege as hemácias de lesão oxidativa. **Objetivos:** Apresentar de forma clara e objetiva uma revisão de literatura sobre a fisiopatologia da deficiência de G6PD na anemia hemolítica. Visando seus aspectos clínicos e laboratoriais. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura, com foco em artigos dos últimos 5 anos feita através das bases PubMed, SciELO, MEDLine e Cochrane. Dentre as bibliografias disponíveis e adequadas para o objetivo, foram selecionados artigos que serviram de referência e base para este estudo. **Resultados:** A G6PD é a enzima chave da via das pentoses, que atribui um poder redutor a nicotinamida adenina dinucleótido fosfato (NADPH), capacitando as células a contrabalancear o estresse oxidativo. Ela preserva a forma reduzida da glutatona, a qual remove os peróxidos do eritrócito, onde qualquer defesa contra dano oxidativo é estritamente dependente da G6PD. Nos eritrócitos, a carência da enzima está relacionada ao cromossomo X, que consequentemente sucede numa forma de transmissão hereditária, no entanto, ambos os sexos podem desenvolver o déficit. A doença, portanto, prejudica o sistema de proteção dos eritrócitos contra o estresse oxidativo, podendo desenvolver anemia hemolítica após disparo pela exposição a um gatilho oxidativo fomentado por alimentos como feijão de Fava, por agentes infecciosos, por fármacos de diversas composições; entre outros fatores. Entre as manifestações clínicas mais comuns desta condição estão a hemólise aguda, hemólise crônica e icterícia neonatal. Laboratorialmente, é observada a reticulocitose; poiquilocitose com presença de queratócitos e esquizócitos, refletindo os danos causados ??pela hemólise e diminuição na atividade da enzima G6PD. **Conclusão:** Em suma, percebe-se a função primordial da G6PD na sobrevivência dos eritrócitos, sua deficiência está diretamente relacionada com o estresse oxidativo, e seu diagnóstico é pertinente para prevenção do agravamento da doença.

**Palavras-chave:** G6pd, Hemólise, Eritrócito, Lesão oxidativa, Anemia.



## DEFICIÊNCIA DE G6PD-DOENÇA PREVALENTE E POUCO DIVULGADA

SALEM SUHAIL EL KHATIB

**Introdução:** A Deficiência De Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD) é um distúrbio enzimático cromossômico X ligado à porção q28 que afeta entre 400 à 500 milhões de pessoas mundialmente, a G6PD participa da formação da glutathiona, elemento essencial para proteção da hemácia contra agentes oxidantes, sendo estes medicamentos (Ex.Fluoroquinolonas) ou alimentos (Ex.Fava) e consequentemente, não provocar hemólise, conferindo maior gravidade em pacientes do sexo masculino pela sua homozigose, com vários subtipos desta enzima e a variante da enzima deficiente denominada mediterrânea denota maior morbidade e mortalidade pelo seu decaimento. **Objetivos:** Oferecer um painel geral sobre a patologia. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa de literatura nas bases Pubmed; Lancet;The New England Journal Of Medicine e UpToDate, com os descritores: GLUCOSE-6-PHOSPHATE-DEHYDROGENASE DEFICIENCY AND DEFINITION AND MANAGEMENT, com artigos a partir de 2018 e 5 anos de publicação, sem restrição de delineamento para visualização e com artigos denotando aspectos como: definição;etiologia;fisiopatologia e manejo, já critérios de exclusão: artigos anteriores ao período e artigos fora do objetivo proposto **Resultados:** De 52 artigos encontrados, somente 1 foi incluído, sendo necessário utilizar a plataforma UpToDate, com visualização de 3 artigos dentro da plataforma, os quais incluem: “Diagnosis and management of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency”; “Gene test interpretation: G6PD” e “Genetics and pathophysiology of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency”. **Conclusão:** Houve uma deficiência de informações nas 3 bases mencionadas e o UpToDate obteve papel importante nas informações, o manejo da hemólise pelo contato com estes agentes é desde hidratação até transfusão sanguínea, em 94 indivíduos com G6PD A naturais da Amazônia tratados com primaquina, 59% resultaram em anemia severa e 50% necessitam de transfusão sanguínea, com necessidade urgente de testagem em populações vulneráveis, o médico contém importante função de explicar, aconselhar e preparar a família do paciente acometido, a fim de evitar intercorrências e oferecer às instruções sobre quais compostos evitar, ou administrar caso o benefício ultrapasse o malefício,sob cuidadosa monitorização.

**Palavras-chave:** G6pd, Hemólise, Revisão narrativa, Agentes oxidantes, Deficiência.



## DE MARCADORES A MEDICAMENTOS: DESVENDANDO O PAPEL PROGNÓSTICO DOS BIOMARCADORES NAS MALIGNIDADES HEMATOLÓGICAS

REBECA DE CAMPOS SIMÕES; EDA SILVA CESAR

**Introdução:** Biomarcadores têm desempenhado um papel crucial no diagnóstico, prognóstico e resposta ao tratamento de diversas malignidades hematológicas. Estudos recentes destacam a identificação de marcadores como lactato desidrogenase e a proteína S100 ligante de cálcio B em melanoma, e a expressão de PD-L1 em carcinoma renal metastático, sublinhando seu impacto potencial na prática clínica. Este trabalho visa explorar o papel prognóstico desses e outros biomarcadores emergentes em malignidades hematológicas, destacando sua importância na tradução para a prática clínica. **Objetivo:** Investigar o papel prognóstico de biomarcadores identificados em malignidades hematológicas e avaliar como sua compreensão e aplicação podem transformar a abordagem diagnóstica e terapêutica, levando a uma medicina mais personalizada. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão narrativa da literatura, consultando bases de dados científicas para artigos publicados entre 2020 e 2023. Os estudos selecionados abordaram a identificação, validação e aplicação clínica de biomarcadores em diferentes tipos de malignidades hematológicas, incluindo melanoma, carcinoma renal metastático e carcinoma hepatocelular. **Resultados:** A análise revelou que biomarcadores como PD-L1, YWHAB, PPAT e NOL10 são essenciais não apenas para a estratificação de risco e seleção de pacientes, mas também para monitorar a resposta ao tratamento e a recorrência da doença. A expressão de PD-L1, em particular, foi associada a um prognóstico e resposta ao tratamento em carcinoma renal metastático, enquanto biomarcadores novos mostraram promessa na hepatocarcinoma. **Conclusão:** Biomarcadores desempenham um papel fundamental no avanço da medicina personalizada em malignidades hematológicas. Sua identificação e validação contínuas são essenciais para aprimorar o diagnóstico, prognóstico e tratamento dessas doenças. O desenvolvimento de estratégias terapêuticas baseadas em biomarcadores pode transformar significativamente a abordagem clínica, levando a uma medicina mais precisa e eficaz. A integração desses marcadores na prática clínica requer uma compreensão profunda de sua biologia, além de estudos clínicos que confirmem seu valor prognóstico e terapêutico.

**Palavras-chave:** Biomarcadores, Malignidade hematológica, Diagnóstico e prognóstico, Prática clínica, Estratégias terapêuticas.



## EPIDEMIOLOGIA E DISTRIBUIÇÃO DA ALFA-TALASSEMIA: UMA REVISÃO ABRANGENTE

GABRIEL LÚCIO GUIMARÃES DOS SANTOS; MARIA IZABEL SALVADOR DE LIMA;  
PEDRO HENRIQUE BEZERRA FONTES.

**Introdução:** A alfa-talassemia é uma doença genética encontrada frequentemente nos países mediterrânicos, no Sudeste Asiático, na África e no Médio Oriente. Ela é herdada como um distúrbio autossômico recessivo caracterizado por anemia microcítica/hipocrômica, em que ocorre a diminuição do tamanho/cor das hemácias dos indivíduos alfa-talassêmicos pela deficiência na síntese da hemoglobina. Além disso, eles possuem um estado clínico que varia de assintomático à anemia hemolítica letal. **Objetivo:** Objetivou-se realizar uma revisão bibliográfica acerca dos locais de incidência dos subtipos de alfa-talassemia. **Materiais e Métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica nas bases de dados de artigos publicados, pesquisados no google acadêmico e Scielo com os descritores: incidência da alfa-talassemia, Hidropisia Fetal por Hemoglobina barts e hemoglobinopatias. **Resultados:** A alfa-talassemia resulta mais frequentemente da deleção de um ou ambos os genes alfa do cromossomo. A maioria das pessoas com alfa talassemia vivem no Sudeste Asiático e apresentam as deleções  $-\alpha 3.7$ ,  $-\alpha 4.2$ ,  $--SEA$ ,  $--FIL$  e  $--THAI$ , assim como os alelos  $--MED$  e  $-(\alpha)20.5$  frequentemente encontrados no Mediterrâneo. A presença dessas deleções e desses alelos, alteram o complemento normal dos quatro genes funcionais da porção alfa da hemoglobina, comprometendo a síntese de 1 até as 4 cópias dos genes, explicando a variação clínica e a gravidade da doença. A forma mais grave da alfa-talassemia, conhecida como hidropisia fetal por hemoglobina barts, está correlacionada com a ausência total de síntese de cadeias alfa. Deve suspeitar-se de hidropisia fetal quando os progenitores são originários, ou têm ascendência, de zonas de alta prevalência de alelos alfa-talassêmicos, isto refere-se a pessoas oriundas do sudeste asiático. Entretanto, a migração de pessoas do sudeste da Ásia para o Brasil, parece estar relacionada ao aumento de casos na população Brasileira. **Conclusão:** Portanto, nota-se que os casos de alfa-talassemia se concentram em sua maioria no sudeste asiático e parte na região mediterrânea. Em partes, acredita-se que a seleção natural pela malária, doença endêmica dessas regiões, possa ser responsável por elevar e manter as frequências genéticas nesses locais, visto que portadores da alfa-talassemia são mais resistentes à doença. Logo, faz-se necessário a realização de mais pesquisa a fim de correlacionar melhor esses achados.

**Palavras-chave:** Talassemia, Alfa, Hemoglobina, Epidemiologia, Hemoglobinopatias.





## EPIDEMIOLOGIA E DISTRIBUIÇÃO DA ALFA-TALASSEMIA: UMA REVISÃO ABRANGENTE

GABRIEL LÚCIO GUIMARÃES DOS SANTOS; MARIA IZABEL SALVADOR DE LIMA;  
PEDRO HENRIQUE BEZERRA FONTES.

**Introdução:** A alfa-talassemia é uma doença genética encontrada frequentemente nos países mediterrânicos, no Sudeste Asiático, na África e no Médio Oriente. Ela é herdada como um distúrbio autossômico recessivo caracterizado por anemia microcítica/hipocrômica, em que ocorre a diminuição do tamanho/cor das hemácias dos indivíduos alfa-talassêmicos pela deficiência na síntese da hemoglobina. Além disso, eles possuem um estado clínico que varia de assintomático à anemia hemolítica letal. **Objetivo:** Objetivou-se realizar uma revisão bibliográfica acerca dos locais de incidência dos subtipos de alfa-talassemia. **Materiais e Métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica nas bases de dados de artigos publicados, pesquisados no google acadêmico e Scielo com os descritores: incidência da alfa-talassemia, Hidropisia Fetal por Hemoglobina barts e hemoglobinopatias. **Resultados:** A alfa-talassemia resulta mais frequentemente da deleção de um ou ambos os genes alfa do cromossomo. A maioria das pessoas com alfa talassemia vivem no Sudeste Asiático e apresentam as deleções  $-\alpha 3.7$ ,  $-\alpha 4.2$ ,  $--SEA$ ,  $--FIL$  e  $--THAI$ , assim como os alelos  $--MED$  e  $-(\alpha)20.5$  frequentemente encontrados no Mediterrâneo. A presença dessas deleções e desses alelos, alteram o complemento normal dos quatro genes funcionais da porção alfa da hemoglobina, comprometendo a síntese de 1 até as 4 cópias dos genes, explicando a variação clínica e a gravidade da doença. A forma mais grave da alfa-talassemia, conhecida como hidropisia fetal por hemoglobina barts, está correlacionada com a ausência total de síntese de cadeias alfa. Deve suspeitar-se de hidropisia fetal quando os progenitores são originários, ou têm ascendência, de zonas de alta prevalência de alelos alfa-talassêmicos, isto refere-se a pessoas oriundas do sudeste asiático. Entretanto, a migração de pessoas do sudeste da Ásia para o Brasil, parece estar relacionada ao aumento de casos na população Brasileira. **Conclusão:** Portanto, nota-se que os casos de alfa-talassemia se concentram em sua maioria no sudeste asiático e parte na região mediterrânea. Em partes, acredita-se que a seleção natural pela malária, doença endêmica dessas regiões, possa ser responsável por elevar e manter as frequências genéticas nesses locais, visto que portadores da alfa-talassemia são mais resistentes à doença. Logo, faz-se necessário a realização de mais pesquisa a fim de correlacionar melhor esses achados.

**Palavras-chave:** Talassemia, Alfa, Hemoglobina, Epidemiologia, Hemoglobinopatias.



## ERITROCITOSE NA VETERINÁRIA

SAMUEL PAGOTO PAGOTO DE SOUZA; MARIA EDUARDA DO PRADO CARVALHO

**Introdução:** Também chamada de policitemia ou policitemia vera, o termo é errôneo, visto que a Policitemia é o aumento de todos os constituintes sanguíneos, enquanto a eritrocitose é o aumento apenas dos eritrócitos, sendo o correto para essa doença. Pode ser relativa, devido a desidratação, ou absoluta, origem por tumores, hipoxemia ou desconhecida. Além disso existe a forma primária, decorrente de um distúrbio mieloproliferativo, e a secundária, em resposta ao aumento secundário da eritropoietina (EPO). **Objetivo:** Elucidar a fisiopatogênica e sintomas da eritrocitose nos cães. **Materiais e Métodos:** busca de dados nas plataformas Google Acadêmico, Scielo e EBSCO, com as palavras chave adequadas; eritrocitose primária/secundária, Policitemia e hipoxia. **Resultados:** a eritrocitose primária independe da concentração de EPO, por se tratar de um distúrbio, uma mutação no gene JAK2, são produzidas hemácias normais, e seu diagnóstico é feito pela exclusão de outros tipos de eritrocitose. A eritrocitose secundária utiliza do mecanismo de hipóxia tecidual, onde a resultante hipoxemia é detectada pelos rins, respondendo com o aumento de EPO, na tentativa de normalizar os níveis de pressão de oxigênio. As etiologias mais comuns são cardiopatias congênitas, doença pulmonar crônica, obesidade grave, hipoventilação alveolar e regiões rarefeitas. Menos comum, porém possível, é a eritrocitose fisiologicamente inapropriada, que acomete animais com lesão renal e/ou neoplasias extrarrenais que mimetizam a EPO, como o fibrossarcoma, schwannoma e hepatoblastomas. Os sinais clínicos de ambas as formas de eritrocitose são a cianose, dispneia, viscosidade sanguínea, membros frios, trombozes e convulsões. Os sopros e sons pulmonares vão variar de acordo com a etiologia da injúria. O diagnóstico deve ser feito em laboratório com hemogramas e dosagens de EPO. O tratamento é com base em flebotomias e fluidoterapia. **Conclusão:** é uma doença pouco comum na rotina clínica veterinária e deve ser diagnosticada corretamente, além de qual tipo e o tratamento a ser seguido, que, muitas vezes não é a única patologia envolvida, como no caso das doenças pulmonares, necessitando tratar de um conjunto de doenças.

**Palavras-chave:** Eritrocitose primária, Eritrocitose secundária, Policitemia, Hipoxímia, Eritropoietina.



## ESTRATÉGIAS DE MANEJO DA DENGUE E IMPACTOS NA SAÚDE HEMATOLÓGICA: UMA REVISÃO DA LITERATURA

ANA RITA SANTANA CRUZ

**Introdução:** A Dengue é uma doença negligenciada, de alta morbidade e mortalidade em crianças e adultos, ocorrendo principalmente em regiões tropicais do Brasil. É uma arbovirose, doença causada pelo vírus DENV transmitido por mosquitos, sendo o principal o A. Aegypti. Além disso, destaca-se como quadro grave da doença e grande risco de óbito, a dengue hemorrágica, uma vez que afeta diretamente a coagulação dos vasos e perda de fluidos necessários para hidratação do corpo. Sendo assim, destaca-se a necessidade de medidas de prevenção da Dengue, controle dos criadouros e informações acerca dos sinais e sintomas que se assemelham a um quadro de gripe forte. **Objetivos:** Relatar as estratégias de prevenção da Dengue e os desafios na saúde hematológica da população. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, utilizando o modelo de estratégia de PICO para análise de obras e disposição de ideias. Pesquisa iniciada em dezembro de 2023, por meio da coleta de dados nas bases BVS (Biblioteca Virtual em Saúde), Scielo (Biblioteca Científica Eletrônica Científica Online) e PubMed (Biblioteca Virtual dos Estados Unidos). **Resultados:** Após a análise, foi comprovada que a Dengue é um desafio para a saúde pública. Os estudos mostram que a sintomatologia é grave, pois a fisiopatologia da doença acomete o sangue, aumentando assim, o risco de hemorragia, principalmente no abdômen, gengiva e bexiga, podendo ser reversível ou não, e o surgimento de hematomas e prurido na pele. Além disso, os estudos revelaram que a vacina contra a DENV tem grande potencial. Diante desse cenário, a implementação de estratégias de prevenção e controle da doença é a melhor opção para diminuir a incidência de novos casos. **Conclusão:** A prevenção primária é importante para ter bons resultados. No entanto, quando não pode ser evitada, é relevante elaborar e planejar os exames que serão repassados ao paciente com suspeita de dengue, como o esfregaço sanguíneo, exames laboratoriais de hemograma completo, contendo principalmente, contagem de plaquetas, eritrócitos e linfócitos. Além disso, a educação em saúde é importante para minimizar os sintomas graves, por isso, a equipe multiprofissional deve estar a disposição levando informação e cuidado à população.

**Palavras-chave:** Dengue, Diagnóstico, Hematologia, Detecção, Prevenção.



## ESTUDO DO FLUXO DE TRANSFUSÕES POR AGÊNCIA: ANÁLISE ANUAL DO HEMOCENTRO REGIONAL DE SOBRAL-CE EM 2022

ANA KÉLVIA ARAÚJO ARCANJO; ERIC ARCANJO BRINGEL; JULIA OLIVEIRA DE ASSIS;  
LUIZA THAYS TIMBÓ DE CARVALHO; ANA PAULA MACEDO SANTANA

**Introdução:** A gestão cuidadosa das transfusões sanguíneas é essencial para aprimorar os desfechos clínicos, evitando procedimentos não justificados clinicamente. **Objetivos:** Este estudo teve como propósito analisar o volume total de transfusões realizadas pelo Hemocentro Regional de Sobral, Ceará, Brasil, ao longo do ano de 2022 por diferentes agências transfusionais (AT). **Metodologia:** Esta pesquisa adotou uma abordagem retrospectiva transversal com enfoque quantitativo para compreender a quantidade de transfusões de hemocomponentes durante o período mencionado. O projeto recebeu aprovação mediante parecer de nº 6.061.835. **Resultados:** Os resultados revelaram que o Hemocentro Regional de Sobral conduziu um total de 16.877 transfusões sanguíneas ao longo de 2022. Dentre as principais agências transfusionais, duas localizadas em Sobral, Ceará, se destacaram: o Hospital Regional do Norte (HRN) com 6965 transfusões (41%) e o Hospital Santa Casa de Misericórdia de Sobral (SCMS) com 5071 (30%). Além disso, a AT de Crateús totalizou 1569 transfusões (10%), a AT de Tianguá 1085 (6,4%), e a AT de Acaraú 536 transfusões (3,6%). A análise das requisições transfusionais mostrou que os concentrados de hemácias (CH) representaram a maioria dos hemocomponentes transfundidos, com 83,46% das solicitações. A importância do acompanhamento das solicitações de transfusão reside no entendimento de que esse processo é complexo, envolvendo diversas fases e profissionais, desde a triagem de doadores até o gerenciamento dos receptores. **Conclusão:** Conclui-se que, com base nos dados obtidos, as agências com maior número de transfusões em 2022 foram o Hospital Regional do Norte, seguido pelo SCMS, AT de Crateús, AT de Tianguá e AT de Acaraú. Destaca-se que o concentrado de hemácias foi o hemocomponente mais frequentemente transfundido, conforme observado neste estudo.

**Palavras-chave:** Transfusão de sangue, Segurança de sangue, Transfusão de hemácias, Hemocentro, Hemocomponentes.



## ESTUDO ECOLÓGICO: ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DA DOAÇÃO DE MEDULA ÓSSEA: PERSPECTIVAS DE GÊNERO, IDADE E REGIONALIDADE NO BRASIL

LUIZ CARLOS DOS SANTOS BORGES; ANA CAROLINA DE CAMARGO; JULIA BERGAMINI DUPONT; CAMILA GOMES PEREIRA; GIOVANNA FERNANDES MISIUNAS

**Introdução:** A medula óssea desempenha um papel vital na produção e renovação das células sanguíneas, sendo crucial para a saúde e imunidade do corpo. Sua relevância médica, especialmente no tratamento de doenças graves do sangue, destaca a doação de medula óssea como um ato generoso que oferece esperança aos pacientes, possibilitando o transplante e a recuperação do sistema hematopoiético afetado, proporcionando uma segunda chance de vida. **Objetivo:** Nosso objetivo é analisar o perfil epidemiológico dos doadores de medula óssea no Brasil. **Metodologia:** Utilizamos dados do Registro Brasileiro de Doadores Voluntários de Medula Óssea (REDOME) para este estudo ecológico, analisando as variáveis de número de doadores, faixa etária e regiões por meio de estatística descritiva. **Resultados:** Ao analisar os dados, constatamos que a região Sudeste lidera em número de doadores de medula óssea, contribuindo com 44% do total, o equivalente a 2.512,98 doadores. Em seguida, a região Sul se destaca com 21% das doações, representando 1.171,70 doadores. O Nordeste segue com 18% das doações, totalizando 1.052,06 doadores, enquanto o Centro-oeste contribui com 10%, representando 559,515 doadores. Por fim, o Norte apresenta 7% das doações, correspondendo a 401,971 doadores. Na análise por gênero, observamos que as doações por indivíduos do sexo feminino totalizaram 3.271,24, o que representa 55% do total de doadores. Por outro lado, as doações realizadas por pessoas do sexo masculino somaram 2.440,85, correspondendo a 41% do total. Houve também 271 doações (5%) em que o sexo do doador não foi informado. As faixas etárias entre 35 e 54 anos se destacam como as principais contribuintes para as doações de medula óssea. Entre elas, a faixa de 35 a 39 anos lidera com 1.040.204 doadores (19% do total), seguida pela faixa de 40 a 44 anos com 938.885 doadores (17% do total), 45 a 49 anos com 702.646 doadores (13% do total), e 50 a 54 anos com 553.858 doadores (10% do total). **Conclusão:** Resultados ressaltam a necessidade de políticas e estratégias específicas para ampliar a representatividade de doadores em todas as regiões, garantindo uma oferta mais equitativa de medula óssea e maior acesso aos transplantes para pacientes em espera.

**Palavras-chave:** Medula óssea, Doadores, Epidemiologia, Regionalidade, Gênero.



## EXSANGUINEOTRANSFUSÃO PARCIAL E OS CUIDADOS DE ENFERMAGEM: RELATO DE CASO

AGNES PERUZZO INNOCENTE; NATÁLIA MARMITT; DIOGO FERREIRA DUCATTI;  
KAREN SOARES SANTOS; MÁIRA JOSIANE CORREA DOS SANTOS

**Introdução:** a exsanguineotransfusão parcial é uma intervenção terapêutica que visa reduzir níveis de hemoglobina S e hiperviscosidade sanguínea, muito utilizada nos casos de complicações secundárias ao diagnóstico de Anemia Falciforme, como a síndrome torácica aguda e acidente vascular cerebral. Trata-se da retirada parcial do sangue do paciente seguida da transfusão de hemácias, podendo ou não também acompanhar a infusão de hidratação com soro fisiológico. **Objetivo:** apresentar os cuidados de enfermagem pertinentes a exsanguineotransfusão do paciente ambulatorial. **Relato de Caso:** paciente do sexo feminino, 34 anos, diagnosticada com Anemia Falciforme, em atendimento ambulatorial para realização de exsanguineotransfusão. **Discussão:** Para realização da exsanguineotransfusão os seguintes cuidados são necessários: conferir se o termo de consentimento está preenchido e assinado pela equipe médica e paciente; avaliar prescrição médica; avaliação dos níveis de hematócrito e hemoglobina; avaliar histórico transfusional; limpeza de bancadas; separação e preparo dos materiais necessários; posicionamento do paciente o mais deitado possível; controle de sinais vitais (imediatamente antes do início, a cada retirada e ao término do procedimento, bem como 10 minutos do início da transfusão); punção venosa de acesso calibroso; administração de pré medicações (se necessário); monitorar volume de sangue retirado e de soro fisiológico infundido; realizar dupla checagem do concentrado de hemácias; acompanhar totalidade da infusão; atentar para sinais de instabilidade hemodinâmica e/ou reações transfusionais; coletar nível de hematócrito 20 minutos após término da exsanguineotransfusão; retirar acesso venoso e realizar curativo compressivo; orientar hidratação oral e repouso. **Conclusão:** O preparo da equipe de enfermagem para realização da exsanguineotransfusão é primordial para o sucesso do procedimento e bem estar do paciente. Capacitações referentes ao tema devem ser pauta de treinamentos para a busca de um cuidado seguro e qualificado.

**Palavras-chave:** Exsanguineotransfusão, Hemoterapia, Cuidados de enfermagem, Anemia falciforme, Hemoglobina s.



## FISIOPATOLOGIA E DIAGNÓSTICO DA LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA (LMC): UMA REVISÃO DE LITERATURA

SOPHIA FERNANDES DE MOURA; SELMA LETÍCIA ANDREZA FERNANDES

**Introdução:** A Leucemia Mieloide Crônica (LMC) é uma doença mieloproliferativa crônica clonal caracterizada pela presença de uma anormalidade cromossômica que afeta células-tronco hematopoiéticas, presente principalmente em homens de 55 a 60 anos. A mutação identificada se trata de uma translocação entre os cromossomos 9 e 22  $t(9;22)(q34;q11)$ , formando assim, o cromossomo Filadélfia. Essa alteração é decorrente da associação do gene BCR presente no cromossomo 9 com o gene ABL presente no cromossomo 22, estabelecendo um gene híbrido BCR-ABL. Esse gene expressa uma oncoproteína que apresenta atividade aumentada de Tirosina Quinase, interferindo no ciclo celular através da atuação em vias de sinalização que resultam no estímulo para a divisão celular e inibição da apoptose. **Objetivo:** O objetivo do presente trabalho é apresentar, através de uma revisão bibliográfica, a fisiopatologia da LMC e os principais métodos diagnósticos para a identificação da doença. **Materiais e Métodos:** Para o desenvolvimento desse estudo foram utilizados artigos de plataformas como o Google Acadêmico, SciELO e PubMed. As referências selecionadas tiveram como critério o ano de publicação e a concordância com o tema, sendo utilizadas informações do ano de 2008 a 2021. **Resultados:** A LMC é caracterizada por se apresentar em diferentes fases clínicas, sendo elas a Fase Crônica (FC), Fase Acelerada (FA) e Crise Blástica (CB). As alterações relatadas na FC no hemograma são leucocitose com desvio à esquerda, basofilia, neutrofilia e eosinofilia, hemoglobina normal ou discreta anemia, número de plaquetas normal ou aumentado. Para obter a confirmação diagnóstica são utilizados na atualidade o mielograma, biópsia de medula óssea com coloração em prata para identificação de fibrose medular, visualização de esplenomegalia e hepatomegalia, cariótipo de medula e PCR. A FC pode se manifestar em um período de 3 a 5 anos, sendo que é primordialmente assintomática. A FA e a CB são caracterizadas pela presença de blastos no sangue e na medula óssea, sendo que as manifestações clínicas mais comuns são sangramentos, falência de órgãos e infecções, tendo sobrevida de aproximadamente seis meses. **Conclusão:** Com isso, é extremamente importante a realização de exames de rotina, visto que a fase inicial da doença se apresenta assintomática.

**Palavras-chave:** Diagnóstico, Hemograma, Neoplasia, Hematologia, Cromossomo filadélfia.



## FUNÇÃO RENAL EM PACIENTES COM OBESIDADE MÓRBIDA E DOENÇA RENAL CRÔNICA ANTES E DEPOIS DA CIRURGIA BARIÁTRICA

ANA PAULA MENDES DUARTE MUNIZ; FERNANDO SOARES DE MORAIS; GABRIELLA MARIANE FREIRE RAMOS; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A obesidade mórbida é uma condição caracterizada por um índice de massa corporal (IMC) igual ou superior a 40 kg/m<sup>2</sup>, que está associada a diversas comorbidades, entre elas a doença renal crônica (DRC). A cirurgia bariátrica é uma opção terapêutica para pacientes com obesidade mórbida que não respondem ao tratamento clínico, e consiste em procedimentos que alteram o trato gastrointestinal para promover a perda de peso e a melhora das comorbidades. **Objetivo:** avaliar o impacto da cirurgia bariátrica na função renal de pacientes com obesidade mórbida e DRC. **Metodologia:** Seguiu o checklist PRISMA. Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: obesidade mórbida, doença renal crônica, cirurgia bariátrica, função renal e perda de peso. Foram incluídos estudos originais, publicados nos últimos 10 anos, que avaliaram a função renal de pacientes com obesidade mórbida e DRC submetidos à cirurgia bariátrica, por meio de medidas como taxa de filtração glomerular (TFG), creatinina sérica, proteinúria e albuminúria. Foram excluídos estudos que não apresentaram dados pré e pós-operatórios, que utilizaram outras técnicas cirúrgicas que não a bariátrica, que incluíram pacientes com outras doenças renais ou que não tinham DRC, ou que tinham um tamanho amostral inferior a 10 pacientes. **Resultados:** Foram selecionados 16 estudos. A cirurgia bariátrica promoveu uma perda de peso significativa e sustentada nos pacientes com obesidade mórbida e DRC, bem como uma melhora dos parâmetros metabólicos, como glicemia, colesterol e pressão arterial. Em relação à função renal, a cirurgia bariátrica foi capaz de estabilizar ou melhorar a TFG, reduzir a creatinina sérica, diminuir ou prevenir o aumento da proteinúria e da albuminúria, e retardar ou evitar a progressão da DRC. **Conclusão:** A cirurgia bariátrica é uma intervenção eficaz e segura para o tratamento da obesidade mórbida e da DRC. Além de induzir uma perda de peso duradoura e uma melhora das comorbidades metabólicas, também beneficia a função renal, podendo prevenir ou retardar a deterioração da DRC.

**Palavras-chave:** Obesidade mórbida, Doença renal crônica, Cirurgia bariátrica, Função renal, Perda de peso.





## HEMOFILIA: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

KARINA PEREIRA DA SILVA; BRENO ALENCAR DE NOLETO; CAMILA PEREIRA DA SILVA; CARLOS AUGUSTO JUNIOR ALENCAR MARTINS

**Introdução:** A hemofilia é uma doença associada aos fatores de coagulação sanguínea, se subdivide em Hemofilia A e B, associada ao fator VIII e IX, respectivamente, se caracteriza pela principal manifestação clínica sendo a hemorragia. Outrossim, Hemofilia pode ser de origem hereditária ou adquirida (mais rara), porém em ambos os casos não tem cura, apenas tratamentos capazes de garantir boa qualidade de vida ao portador. **Objetivos:** Descrever por meio das pesquisas na literatura científica a fisiopatologia da Hemofilia e seu tratamento. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo, desenvolvido por meio de uma revisão narrativa da bibliografia, em que foram selecionados artigos na base de dados PubMed, LILACS e Scielo, por meio do uso de descritores adequados. Assim, incluindo artigos publicados em português e inglês nos últimos 10 anos, disponíveis na íntegra e excluídos os artigos que não condizem com a abrangência do tema abordado. **Resultados:** Foram escolhidos 8 artigos considerados os mais relevantes. Precipuaemente, infere-se que o diagnóstico laboratorial de ambas Hemofilias ocorre por meio do teste de triagem de tempo de protrombina e tempo de tromboplastina parcial ativada, além do Biossensor de Ressonância de Plasmon de Superfície. Ademais, tal patologia pode ter manifestações clínicas classificadas como leve, moderada ou grave, de acordo com o nível de atividade dos fatores VIII e IX. Logo, ambas Hemofilias necessitam de tratamento, que é realizado através da reposição do fator de coagulação deficiente, por meio de medicamento adjuvantes e na profilaxia dos sangramentos. Assim, a terapia farmacológica faz uso de: concentrado de fator VIII ou IX, Crioprecipitado, Plasma fresco congelado, Desmopressina e Anti-fibrinolítico, garantindo tratamento efetivo. Além disto, é imprescindível relatar o avanço da terapia gênica que representa uma nova possibilidade de terapêutica, com grandes avanços. **Conclusão:** Mediante as informações coletadas conclui-se que apesar de ambas as Hemofilias serem doenças crônicas, se diagnosticadas e tratadas corretamente podem garantir um bom desfecho clínico aos portadores. Ainda, é possível vislumbrar uma cura por intermédio da terapia gênica que tem muito a expandir e evoluir no mundo médico.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Fisiopatologia, Tratamento, Coagulação, Diagnóstico.



## HEMOFILIA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

JÚLIA ROBERTA DA SILVA FERREIRA; JULIANA RENATA DA SILVA FERREIRA;  
GABRIEL FERREIRA DA SILVA; DANYELE KARLA DE SOUZA SILVA; VIVIANE  
BARBOSA DA CUNHA

**Introdução:** A hemofilia é determinada como uma doença genética recessiva, ligada ao cromossomo X, causada por mutações nos genes dos fatores VIII (hemofilia A) ou IX (hemofilia B) da coagulação e sua incidência em homens é quase que exclusiva devido ao sexo masculino apresentar apenas um cromossomo X. A mesma pode ser de forma congênita, sendo a mais comum, ou de forma adquirida.

**Objetivo:** Apresentar de forma clara e objetiva uma revisão de literatura sobre a hemofilia.

**Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura, com foco em artigos dos últimos 5 anos feita através das bases PubMed, SciELO, MEDLine e Cochrane. Dentre as bibliografias adequadas para o objetivo, foram selecionados artigos que serviram de referência e base para este estudo. **Resultados:** A coagulação do sangue consiste em uma série de reações sequenciais que resultam na formação de um trombo, cujo principal componente é a fibrina. Deficiências dos fatores de coagulação podem ocasionar doenças hemorrágicas, as chamadas coagulopatias. Referente a essas desordens hemorrágicas, pode-se enfatizar a hemofilia A e hemofilia B, que podem ser de origem hereditária ou adquirida. Em sua maioria são doenças hemorrágicas hereditárias, recessivas ligadas ao cromossomo X, resultante de mutações genéticas nos genes que codificam os fatores da coagulação, dessa forma, provocam deficiências dos fatores VIII ou IX, gerando como consequências sangramentos espontâneos, em articulações, joelhos ou pele. As manifestações clínicas são relacionadas de acordo com a intensidade, que são leve, moderada e grave, e são classificadas de acordo com a quantidade dos fatores existentes. Para o diagnóstico, além das provas da coagulação, é feita a dosagem específica do fator, que é de grande importância para a diferenciação entre as hemofilias e, dessa forma, estabelecer o tratamento correto. O principal tratamento da hemofilia se dá pela reposição do fator, que é um tratamento muito eficaz. **Conclusão:** Em suma, sabe-se quanto mais precoce é o início dos tratamentos, menores são as sequelas que os sangramentos deixarão. Contudo, se faz necessário profissionais de saúde orientados e bem informados acerca do tema, com a finalidade de identificar e assistir de forma mais eficaz os pacientes com essa patologia.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Coagulação, Genética, Fator viii, Fator ix.



## HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA EM CRIANÇAS: AVALIAÇÃO CLÍNICA, PEDIÁTRICA E CONDUTA CIRÚRGICA

ANDERSON BERNARDO MOREIRA ALVES FILHO; ANA BEATRIZ DO NASCIMENTO MIRANDA CANTAL; JOÃO PEDRO FERREIRA MAGALHAES MOREIRA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A hérnia diafragmática congênita (HDC) é uma malformação rara que ocorre quando há uma falha no fechamento do diafragma durante o desenvolvimento embrionário, permitindo a passagem de órgãos abdominais para o tórax. Essa condição pode causar hipoplasia pulmonar, hipertensão pulmonar e insuficiência respiratória, comprometendo a sobrevivência e a qualidade de vida das crianças afetadas. A avaliação clínica, pediátrica e a conduta cirúrgica são aspectos fundamentais para o manejo adequado da HDC, pois envolvem o diagnóstico precoce, o tratamento pré-natal, o suporte ventilatório, a correção anatômica e o acompanhamento a longo prazo. **Objetivo:** sintetizar as evidências científicas sobre a hérnia diafragmática em crianças. **Metodologia:** Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: "hérnia diafragmática", "crianças", "avaliação clínica", "pediatria" e "cirurgia". Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem a HDC em crianças de até 18 anos. Foram excluídos artigos que não se enquadravam no tema, que eram revisões, relatos de caso ou cartas ao editor, ou que apresentavam baixa qualidade metodológica. A seleção dos artigos foi feita de acordo com o checklist PRISMA. **Resultados:** Foram selecionados 14 estudos. Os resultados mostraram que a HDC é uma condição heterogênea, que apresenta diferentes graus de gravidade e de resposta ao tratamento. O diagnóstico pré-natal é importante para o planejamento do parto e do cuidado neonatal, podendo melhorar os desfechos. O suporte ventilatório deve ser individualizado e minimamente invasivo, visando preservar a função pulmonar e evitar a lesão pulmonar induzida pela ventilação. As complicações mais frequentes são a recorrência da hérnia, a gastroesofagite de refluxo, a displasia broncopulmonar, a escoliose e a insuficiência respiratória crônica. **Conclusão:** A hérnia diafragmática em crianças é uma malformação complexa que requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo a avaliação clínica, pediátrica e a conduta cirúrgica. Apesar dos avanços no diagnóstico e no tratamento, a HDC ainda apresenta uma alta morbimortalidade e um impacto significativo na qualidade de vida. Mais estudos são necessários para elucidar os mecanismos fisiopatológicos, os fatores prognósticos e as estratégias terapêuticas mais eficazes para a HDC em crianças.

**Palavras-chave:** Hérnia diafragmática, Crianças, Avaliação clínica, Pediatria, Cirurgia.



## IMPACTO DA CIRURGIA BARIÁTRICA NA FUNÇÃO RENAL DE PACIENTES COM OBESIDADE MÓRBIDA E DOENÇA RENAL CRÔNICA

ANA PAULA MENDES DUARTE MUNIZ; DENILSON ALVES DE SOUZA JÚNIOR; NATAN TERRIBELE; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A obesidade mórbida é uma condição que afeta milhões de pessoas no mundo, trazendo diversas complicações para a saúde, entre elas a doença renal crônica (DRC). A DRC é caracterizada pela perda progressiva e irreversível da função renal, podendo levar à insuficiência renal terminal e à necessidade de diálise ou transplante. A cirurgia bariátrica é uma das opções terapêuticas para os pacientes com obesidade mórbida, que consiste na redução do estômago e/ou do intestino, visando promover a perda de peso e a melhora das comorbidades associadas. **Objetivo:** avaliar o impacto da cirurgia bariátrica na função renal de pacientes com obesidade mórbida e DRC. **Metodologia:** Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “cirurgia bariátrica”, “obesidade mórbida”, “doença renal crônica”, “função renal” e “impacto”. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que avaliassem o impacto da cirurgia bariátrica na função renal de pacientes com obesidade mórbida e DRC. Foram excluídos artigos que não abordassem o tema, que fossem revisões, relatos de caso ou cartas ao editor, ou que apresentassem baixa qualidade metodológica. A seleção dos artigos foi feita de acordo com o checklist PRISMA. **Resultados:** Foram selecionados 15 estudos. Os resultados mostraram que a cirurgia bariátrica induziu uma significativa perda de peso e uma melhora das comorbidades, como diabetes, hipertensão e dislipidemia, nos pacientes com obesidade mórbida e DRC. Além disso, a cirurgia bariátrica provocou uma redução dos níveis de creatinina, ureia, ácido úrico, proteína C reativa, albuminúria e proteinúria, bem como um aumento da taxa de filtração glomerular, sugerindo uma melhora da função renal. A cirurgia bariátrica também foi associada a uma menor progressão da DRC, medida pelo número de pacientes que evoluíram para estágios mais avançados da doença ou que necessitaram de diálise ou transplante. **Conclusão:** A cirurgia bariátrica teve um impacto positivo na função renal de pacientes com obesidade mórbida e DRC, promovendo a perda de peso, a melhora das comorbidades, a redução dos marcadores de lesão renal, o aumento da taxa de filtração glomerular e a menor progressão da DRC.

**Palavras-chave:** Cirurgia bariátrica, Obesidade mórbida, Doença renal crônica, Função renal, Impacto.



## IMPACTO DA DEFICIÊNCIA DO FERRO NO ORGANISMO HUMANO

SARAH FERREIRA BARBOSA MARQUES; ANA LAURA SCHWINGEL.

**Introdução:** Compreende a anemia de acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), como uma condição do indivíduo referente ao nível de hemoglobina no sangue estando este abaixo do normal como resultado da carência de um ou mais nutrientes, como ferro, zinco, vitamina B12 e proteínas. Vale ressaltar que a anemia causada pela deficiência de ferro é caracterizada por anemia ferropriva, onde a quantidade de ferro biodisponível é baixa. O ferro é um elemento essencial estrutural da hemoglobina nas hemácias e também da mioglobina nos músculos, sendo necessário nos processos enzimáticos, síntese de DNA e produção de energia mitocondrial. **Objetivo:** O objetivo foi reunir conhecimento bibliográfico em cima do tema da deficiência do ferro, para compreender sua importância para o organismo, assim como as causas e os cuidados necessários para o tratamento. **Materiais e Métodos:** Para o diagnóstico de deficiência de ferro, basta solicitar o perfil do ferro, através do teste mais sensível e específico que é a ferritina. **Resultados:** Compreende-se que a anemia ferropriva é um sintoma que pode impactar a qualidade de vida, devendo portanto ser investigados as causas da deficiência do ferro. Vale considerar que, existem duas formas de ferro proveniente de dieta, sendo o ferro heme provindo de alimentos de origem animal e o ferro não heme, provindo de alimentos de origem vegetal. Sabe-se que as causas de deficiência de ferro e consequente anemia são diversas e podem ser divididas de acordo com sua origem como, perda sanguínea, ingestão insuficiente, absorção inadequada e demanda aumentada, por isso, faz-se necessário o equilíbrio alimentar do indivíduo para manutenção do organismo. **Conclusão:** As manifestações clínicas da anemia ferropriva dependem de diversos fatores, no entanto todos os pacientes com deficiência de ferro apresentando anemia ou não devem ser tratados.

**Palavras-chave:** Deficiência, Anemia, Ferro, Carência de ferro, Ferropriva.



## IMPACTO DA TERAPIA MEDICAMENTOSA NA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: UMA ANÁLISE SOBRE A RELAÇÃO ENTRE A ADESÃO TERAPÊUTICA E O BEM-ESTAR DOS PACIENTES

JOÃO VICTOR BEZERRA SILVA; SALIME MUSTAFA HADDAD DE AZEVEDO; IANNY CAROLINE MOTA DE MELO; PABLIANE ROCHA BEZERRA; ANDRESSA MESQUITA WANDERLEY

**Introdução:** A Leucemia Mieloide Crônica (LMC) BCR-ABL1+ é um distúrbio clonal caracterizado pela translocação entre os cromossomos 9 e 22, gerando o gene BCR-ABL. Isso resulta na proteína BCR-ABL com atividade tirosina quinase elevada, desencadeando vias de sinalização essenciais para a sobrevivência celular descontrolada na LMC. Inibidores de tirosina quinase, como imatinibe e nilotinibe, desempenham papel crucial no controle da LMC, melhorando significativamente a sobrevida e qualidade de vida dos pacientes. **Objetivo:** Avaliar o impacto da terapia medicamentosa, especificamente o uso de inibidores de tirosina quinase, na qualidade de vida de pacientes diagnosticados com LMC. **Metodologia:** Realizou-se busca de artigos literários nos últimos 10 anos nas bases de dados SciELO e MEDLINE, com foco em pesquisas direcionadas a pacientes com Leucemia Mieloide Crônica. Além disso, foram excluídos estudos que agrupavam resultados de LMC com outras doenças, resultando na escolha de 6 artigos entre os 14 inicialmente selecionados. **Resultados:** É crucial ressaltar a contribuição vital do tratamento com inibidores de tirosina quinase, como o imatinibe, para a sobrevida e a possibilidade de alcançar uma expectativa de vida normal em pacientes com LMC. No entanto, estudos destacam que a adesão à medicação é fundamental para o sucesso do tratamento crônico. Salientam-se fatores preditivos de não adesão, como dose inicial elevada, intervalo prolongado entre diagnóstico e início do tratamento, prescrições concomitantes e eventos adversos comuns. A adesão medicamentosa, avaliada pela posse média de medicamentos, revelou níveis satisfatórios de 86% nos pacientes com nilotinibe e 74% com imatinibe, correlacionando-se a uma melhor qualidade de vida. Evidencia-se que, apesar dos eventos adversos comuns, como prurido e astenia associados ao nilotinibe, a segurança do medicamento foi consistente com estudos anteriores, contribuindo para a alta adesão e melhoria na qualidade de vida dos pacientes ao longo do tempo. **Conclusão:** Portanto, apesar dos avanços terapêuticos, a má adesão persiste como desafio, prejudicando a eficácia do tratamento. Dessa maneira, intervenções são necessárias para melhorar a adesão e prevenir eventos adversos. Destaca-se a comunicação médico-paciente como ferramenta crucial para superar esse desafio e otimizar resultados clínicos.

**Palavras-chave:** Leucemia mieloide crônica, Terapia medicamentosa, Adesão, Sobrevida, Tratamento.



## IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NO GERENCIAMENTO DA HEMOFILIA: MELHORANDO A QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE

IRLA DOS SANTOS OLIVEIRA; BRUNO VICTOR MENDES SILVA; LYNDA LÉA P. B. CÔVALO; HELLEN CASSIA ALVES SOARES; YURI FREITAS ÁVILA

**Introdução:** As Hemofilias A e B são distúrbios hemorrágicos congênitos raros caracterizados por anormalidades nos fatores de coagulação VIII e IX, respectivamente, codificados por genes do cromossomo X. Tais anormalidades resultam em uma produção prejudicada dos fatores de coagulação e aumentam a propensão ao sangramento. Desse modo, a base do tratamento é prevenir sangramentos por meio de profilaxia, no entanto, a atenção à saúde dos pacientes com hemofilia transcende a simples administração de fatores de coagulação. Ela também requer uma abordagem abrangente, que engloba uma equipe multidisciplinar, para melhora da sua qualidade de vida. O principal objetivo do cuidado integral é garantir que os pacientes levem a vida cotidiana normalmente. Para isso, é essencial envolver uma equipe diversificada de profissionais como hematologistas, que lideram a reposição de fatores de coagulação; fisioterapeutas e enfermeiros, que oferecem intervenções para melhorar a mobilidade e prevenir complicações musculoesqueléticas; psicólogos e assistentes sociais, que fornecem suporte emocional e social. Assim, contribuindo com um cuidado abrangente. **Objetivo:** Analisar a melhora da qualidade de vida e identificar os benefícios da abordagem multidisciplinar no cuidado dos pacientes com Hemofilia. **Materiais e Métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura científica, por meio de pesquisa bibliográfica não sistematizada, a partir de busca eletrônica de artigos presentes nas bases de dados: PubMed, Scholar Google e SciELO. Para os critérios de inclusão foram utilizados artigos de 2019 a 2023, baseados na pertinência do conteúdo para objetivo proposto. **Resultados:** Foi destacado a importância das abordagens multidisciplinares no gerenciamento da hemofilia. A colaboração entre diferentes especialidades médicas e profissionais de saúde está associada a uma melhor qualidade de vida dos pacientes, menor frequência de complicações e maior adesão ao tratamento. **Conclusão:** Concluiu-se que as abordagens multidisciplinares desempenham um papel crucial no gerenciamento da hemofilia, contribuindo para uma prestação de cuidados mais completa e integrada. A colaboração entre diferentes profissionais de saúde é essencial para garantir uma abordagem holística e centrada no paciente, visando melhorar sua qualidade de vida e otimizar os resultados clínicos. Essa abordagem deve ser incentivada e implementada de forma sistemática em todos os níveis de atendimento aos pacientes com hemofilia.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Abordagem multidisciplinar, Gerenciamento, Qualidade de vida, Cuidado integrado.



## LEUCEMIA LINFÓIDE AGUDA, NEUTROPENIA FEBRIL E CUIDADOS DE ENFERMAGEM: UM RELATO DE CASO

AGNES PERUZZO INNOCENTE; DIOGO FERREIRA DUCATTI; NATÁLIA MARMITT;  
PATRÍCIA GARCIA GUILARDI; SHERON TANNARA VARGAS

**Introdução:** A leucemia linfóide aguda (LLA) é a mais comum na infância, com pico de incidência até os 5 anos. Caracteriza-se pela proliferação aumentada de células imaturas que infiltram a medula óssea ocasionando diminuição da produção dos elementos sanguíneos. O principal tratamento para a LLA é a quimioterapia e uma de suas complicações mais frequentes é a neutropenia febril, definida como a presença de temperatura axilar  $>37,8^{\circ}\text{C}$  por mais de 1 hora, associada a uma contagem de neutrófilos  $<500$  células/ $\text{mm}^3$  ou  $<1000$  células/ $\text{mm}^3$  com previsão de queda para menos de  $<500$  células/ $\text{mm}^3$  nas próximas 48 horas. Frente ao exposto, cuidados de enfermagem se fazem necessários para minimizar riscos e reestabelecer a saúde da criança. **Objetivo:** Apresentar quais cuidados de enfermagem devem ser realizados junto ao paciente neutropênico febril. **Relato de caso:** paciente do sexo feminino, 3 anos, diagnosticada com LLA, internada em unidade de internação oncohematológica pediátrica. No 11º dia após primeiro ciclo quimioterápico apresenta temperatura axilar de  $38,3^{\circ}\text{C}$  em vigência de neutropenia (neutrófilos de  $945/\text{mm}^3$  em hemograma coletado na mesma data), foram realizados exames solicitados e iniciada antibioticoterapia prescrita. **Discussão:** Diante da neutropenia febril, um conjunto de cuidados de enfermagem devem ser fornecidos, dentre eles destacam-se: higiene das mãos antes do preparo e administração de medicações, manuseio da criança e em todos os outros momentos preconizados; manter técnica asséptica no preparo das medicações e manipulação do cateter endovenoso; inspecionar sítio de inserção de cateteres e drenos; agilizar administração da primeira dose de antibiótico e respeitar demais horários definidos; observar padrão das eliminações; rastrear fatores de risco para neutropenia; acompanhar resultados laboratoriais; estar preparado para reconhecer sinais de deterioração clínica; educar familiares quanto à lavagem das mãos e visitas; e fornecer orientações para alta quando melhora do quadro. **Conclusão:** A neutropenia febril embora seja considerada um efeito adverso comum ao tratamento da LLA, pode acarrear em complicações graves para a saúde da criança, como a ocorrência de infecção bacteriana, elevando significativamente a morbimortalidade destes pacientes. A equipe de enfermagem deve estar preparada para atender às demandas desta criança, bem como fornecer orientações educativas aos familiares e restante da equipe multidisciplinar.

**Palavras-chave:** Leucemia linfóide aguda, Neutropenia febril, Cuidados de enfermagem, Pediatria, Hematologia.





## LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: UM ESTUDO EXPLORATÓRIO

CARLA ROBERTA CRUZ DE QUEIROZ FRATE; LUANA CRUZ QUEIROZ FARIAS; FELIPPE COSTA VIEIRA DE SOSA

**Introdução:** A Leucemia Mieloide Aguda (LMA) é uma doença hematológica grave e complexa caracterizada pela proliferação descontrolada de células mielóides imaturas na medula óssea. Esta condição compromete a produção de células sanguíneas normais, afetando o sistema imunológico e a capacidade do corpo de transportar oxigênio. **Objetivo:** Este estudo tem como objetivo fornecer uma visão geral da LMA, abordando suas causas, sintomas, métodos de diagnóstico, opções terapêuticas e perspectivas futuras para o tratamento. **Métodos:** Realizou-se uma revisão abrangente da literatura científica, incluindo artigos revisados por pares, livros-texto e informações de instituições médicas respeitadas. Foram analisados estudos clínicos, pesquisas recentes e dados epidemiológicos para compilar e sintetizar informações relevantes sobre a LMA. **Resultados:** A LMA é comumente desencadeada por mutações genéticas adquiridas, exposição a agentes tóxicos e fatores ambientais. Os sintomas frequentes incluem fadiga, palidez, infecções recorrentes, sangramento anormal e dores ósseas. O diagnóstico é confirmado por exames de sangue, biópsia da medula óssea e análises genéticas. Os tratamentos atuais incluem quimioterapia intensiva, terapias direcionadas e, em alguns casos, transplante de células-tronco hematopoiéticas. **Conclusão:** Conclui-se que a LMA representa um desafio significativo na prática clínica devido à sua natureza agressiva e heterogeneidade molecular. Avanços na compreensão dos mecanismos genéticos subjacentes à doença têm permitido o desenvolvimento de terapias mais direcionadas e personalizadas. No entanto, ainda existem lacunas no tratamento, especialmente em subgrupos de pacientes de alto risco. A pesquisa contínua e o acesso a tratamentos inovadores são fundamentais para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes com LMA. A identificação precoce, o manejo adequado e a abordagem multidisciplinar são essenciais para avançar no tratamento desta doença hematológica desafiadora.

**Palavras-chave:** Tratamento, Leucemia mielode aguda, Hematologia, Lma, Precoce.



## LEUCOCITOSE: UM INDICADOR CLÍNICO RELEVANTE QUE DEMANDA ATENÇÃO

DENIAN MÜLLER BORGES

**Introdução:** A leucocitose é caracterizada pelo aumento dos glóbulos brancos, sejam eles neutrófilos, eosinófilos, monócitos, linfócitos e basófilos. O valor de referência para os leucócitos fica em torno de 10.000 células/mm<sup>3</sup>. Contudo, quando encontra-se acima de  $11 \times 10^9$  células/L, é um indicativo de um quadro de leucocitose, sendo importante ressaltar que esse valor pode variar de acordo com a idade do paciente. Nesse sentido, é fulcral analisar os fatores subjacentes que estejam desencadeando tal quadro clínico. **Objetivo:** Esta pesquisa tem como principal objetivo elucidar os mecanismos subjacentes à desordem leucocítica e investigar de forma abrangente os fatores que contribuem para o aumento dos leucócitos, com o intuito de potencialmente fornecer insights para estratégias de diagnóstico e tratamento mais eficazes. **Metodologia:** Para elaboração deste trabalho, foi realizada uma revisão bibliográfica consultando artigos disponíveis em bases de busca como PubMed e Google Acadêmico. **Resultados:** Inicialmente é importante ressaltar que o termo "Leucócito" refere-se a quaisquer células das linhagens mieloblástica e linfóide. A leucocitose pode ocorrer de forma aguda e geralmente transitória ou de modo crônico em resposta a estressores inflamatórios e neoplasias mieloproliferativas. Entre as causas mais comuns de um quadro de leucocitose estão o estresse, traumas, gravidez e infecções. Entretanto, é preciso uma análise criteriosa em decorrência da possibilidade de uma doença maligna estar se manifestando. Entre os tipos de doenças relacionadas a um quadro de leucocitose patológica estão as leucemias mielóides, policitemia vera, mielosclerose, leucemias linfóides e linfomas. Os sintomas mais comuns de uma doença maligna subjacente são: febre, calafrios, suores noturnos, perda de peso não intencional, fadiga e hematomas. O tratamento da doença subjacente acaba por resolver o quadro de leucocitose. Desse modo, uma história e exame físico detalhados, juntamente com exames laboratoriais, são essenciais para realizar o diagnóstico correto e, assim, iniciar o tratamento. **Conclusão:** Em síntese, a leucocitose representa um fenômeno multifacetado, cujas causas abrangem uma ampla gama de condições e doenças. É imperativo que os profissionais de saúde estejam vigilantes para as diversas etiologias desencadeantes, empregando uma abordagem diagnóstica criteriosa para uma intervenção terapêutica precoce e eficaz.

**Palavras-chave:** Leucocitose, Leucócitos, Diagnóstico, Causas, Glóbulos brancos.



## LINFOMA DE CÉLULAS DO MANTO: EXPLORANDO PERSPECTIVAS ATUAIS

DENIAN MÜLLER BORGES

**Introdução:** O linfoma de células do manto (LCM) representa um subtipo raro de linfomas não-Hodgkin de células B, distinguindo-se por uma translocação que resulta na superexpressão do gene da ciclina D1. Sua designação deriva do fato de as células tumorais terem origem na "zona do manto" dos nódulos linfáticos. **Objetivo:** Analisar as manifestações clínicas, métodos de diagnóstico e opções terapêuticas disponíveis para o tratamento do linfoma de células do manto (LCM). **Metodologia:** Revisão bibliográfica utilizando as bases de busca como PubMed e UpToDate. Após realizar a análise de 8 artigos, foram selecionados criteriosamente 2 deles com base em sua relevância e atualidade. **Resultados:** As manifestações mais comuns do LCM, como linfadenopatia extensa, febre, suores noturnos, sintomas de perda de peso e desconforto relacionado à esplenomegalia, junto com anormalidades no hemograma devido ao envolvimento da medula óssea e sintomas associados a órgãos extranodais, são características proeminentes. No entanto, é preocupante observar que a maioria dos pacientes com linfoma de células do manto é diagnosticada em estágios avançados da doença. A importância da biópsia excisional de um linfonodo ou de um local extranodal envolvido é crucial para o diagnóstico definitivo de LCM. Além disso, exames laboratoriais, como hemograma completo com microglobulina diferencial, LDH e beta-2, juntamente com biópsia de medula óssea e exames de imagem, são fundamentais como parte da investigação diagnóstica padrão. No entanto, é importante notar que, até o momento, não há um tratamento curativo estabelecido para o LCM, destacando a necessidade de pesquisa contínua e desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas. **Conclusão:** A análise abrangente das manifestações clínicas, métodos diagnósticos e opções terapêuticas para o LCM destacou a complexidade dessa doença e a necessidade de abordagens terapêuticas eficazes e personalizadas. A falta de um tratamento curativo padrão enfatiza a importância da pesquisa contínua e da colaboração multidisciplinar para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes afetados por esse subtipo de linfoma não-Hodgkin.

**Palavras-chave:** Células do manto, Diagnóstico, Tratamento, Manifestações, Linfoma.



## MANEJO DA EQUIPE DE ENFERMAGEM DIANTE DO PACIENTE HEMATOLÓGICO COM PLAQUETOPENIA SEVERA: UM RELATO DE CASO

AGNES PERUZZO INNOCENTE; DIOGO FERREIRA DUCATTI; NATÁLIA MARMITT;  
SHERON TANNARA VARGAS

**Introdução:** As plaquetas são fundamentais no processo de hemostasia e controle de hemorragias. O paciente que possui contagens inferiores a 150 mil plaquetas é considerado um paciente com plaquetopenia e consequentemente com risco de sangramento. Muitas doenças hematológicas apresentam no seu contexto clínico a plaquetopenia. A terapêutica implementada também pode causar diminuição da produção de plaquetas. Diante disso, o paciente que apresenta plaquetopenia necessita de cuidados direcionados que visam evitar agravos que podem ocorrer na plaquetopenia severa. **Objetivos:** Apresentar quais condutas a equipe de enfermagem deve promover junto ao paciente acometido de plaquetopenia severa. **Relato de experiência:** Trata-se de um relato sobre o manejo da equipe de enfermagem junto a um paciente de 28 anos portador de leucemia mielóide aguda que evoluiu para um quadro de plaquetopenia severa após a realização de protocolo de quimioterapia, apresentando contagem com 2 mil plaquetas. **Discussão:** Diante do elevado risco de sangramento é necessário a aplicação de manejos específicos da equipe de enfermagem. Os principais manejos foram: orientação sobre o risco de sangramento e consequências caso ocorra algum sangramento, como identificar e a importância dos cuidados; implementação de protocolo assistencial de risco de quedas; manter-se restrito ao leito, inclusive para eliminações; buscar ativamente sinais de sangramentos, como petéquias nos membros, no dorso e na cavidade oral; administrar laxativos para evitar a ocorrência de fezes endurecidas; manter grades da cama elevadas; manter campainha e objetos ao alcance do paciente; suspender imediatamente o uso de qualquer material perfuro-cortante, inclusive lancetas de hemoglicoteste. Em virtude do elevado risco de sangramento, mesmo que espontâneo, a reposição de plaquetas via transfusão é prioridade. O paciente recebeu infusão de plaquetas diariamente durante cinco dias. Após o sétimo dia iniciou o aumento das contagens plaquetárias, deixando o diagnóstico de risco de sangramento em onze dias. **Conclusão:** O paciente com plaquetopenia severa mostra-se um desafio para a equipe de enfermagem em virtude do constante risco de sangramento e da gama de cuidados a serem implementados. É necessário manter a equipe engajada e constantemente qualificada para que seja prestada uma assistência qualificada para este complexo perfil de paciente.

**Palavras-chave:** Leucemia mielóide aguda, Plaquetopenia, Enfermagem, Cuidados de enfermagem, Risco de sangramento.



## MECANISMOS QUE AUMENTAM A HEMOGLOBINA FETAL E SUA INFLUÊNCIA NA ANEMIA FALCIFORME - REVISÃO DE LITERATURA

VITORIA GAIA DOS SANTOS; MARIA RAIANE DE LIMA OLIVEIRA; MATEUS HENRIQUE LUNA DO NASCIMENTO; VITOR CAIAFFO BRITO

**Introdução:** A anemia falciforme consiste em uma mutação na proteína da  $\beta$ -globina da HbA devido a troca de aminoácidos valina por ácido glutâmico, formando a HbS, que em presença do oxigênio forma eritrócitos rígidos dando a hemácia o formato de “foice”. É sabido que o aumento da expressão da hemoglobina fetal (HbF) atenua os sintomas da anemia falciforme, e que a expressão dessa hemoglobina é diminuída pela transição para a HbA; por isso, os alvos terapêuticos da doença tendem aumentar o número de Hbf, visto que ela prolonga o tempo de polimerização da HbS, permitindo que os eritrócitos sejam oxigenados no pulmão, dificultando a formação de fibras desoxi-HbS, reduzindo complicações crônicas e agudas. **Objetivo:** Compreender os tratamentos que aumentam os níveis de hemoglobina fetal e como isso afeta o quadro clínico da anemia falciforme. **Metodologia:** Uma Revisão de Literatura de artigos publicados na plataforma PubMed e ScienceDirect entre os anos de 2019 a 2024, sem restrição de idioma, utilizando a chave de busca “Fetal hemoglobin” e “Sickle Cell” unidos pelo operador booleano “AND”. Nessa pesquisa, foram excluídos capítulos de livro, teses de mestrado ou conclusão de curso e revisões de literatura, assim, após aplicar os critérios de exclusão foram elegíveis 24 artigos dentre os 190 encontrados. **Resultados:** hidroxiureia, a decitabina e a RN-1 estão entre os tratamentos farmacológicos que aumentam a HbF. Além disso, há um tratamento promissor que utiliza edição genética a partir de endonucleases como CRISPR/Cas9 e dedo de zinco (ZFNs), que atuam no knockdown da BCL11A, uma inibidora da HbF, as quais consistem em um tratamento mais promissor comparado ao transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas (HSC), que representam um tratamento curativo, embora com limitações como a dificuldade em encontrar doadores compatíveis que não possuam a doença. **Conclusão:** Portanto, há vários tratamentos para aumentar HbF e reduzir a gravidade de seus sintomas, entretanto, novos estudos são necessários para validar fármacos como a decitabina e a RN-1, visto que apenas a hidroxiureia é aceita pela Food and Drug Administration; ainda, os métodos de edição genética e transplante de HSC são comumente inacessíveis a maioria das pessoas com hemoglobinopatias.

**Palavras-chave:** Anemia falciforme, Hemoglobina fetal, Hidroxiureia, Bcl11a, Crispr/cas9.



## MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO DAS SÍNDROMES MIELODISPLÁSICAS

MANUELLA RANGEL SILVA; ANA ISABEL LEAL PEREIRA

**Introdução:** As síndromes mielodisplásicas (SMD) são distúrbios originados nas células-tronco da medula óssea que apresentam uma ampla variedade de manifestações clínicas e patológicas, afetando principalmente indivíduos idosos. A SMD consiste na produção insuficiente de células sanguíneas, podendo afetar uma ou mais linhagens. Ainda, destaca-se que, com o tempo, tais células podem se tornar cancerosas, caracterizando um quadro de leucemia. Sabe-se que a identificação precisa e precoce das síndromes mielodisplásicas é crucial para a implementação de estratégias terapêuticas eficazes e para o manejo adequado dessas condições hematológicas complexas. Sendo assim, há uma forte demanda de métodos de diagnóstico refinados e abrangentes, tendo em vista a diversidade de manifestações clínicas e a complexidade genética das SMD. **Objetivo:** O presente estudo tem como objetivo discutir os métodos de diagnóstico das síndromes mielodisplásicas, compreendendo tanto as abordagens clínicas quanto as ferramentas laboratoriais e citogenéticas utilizadas para identificação e caracterização dessas desordens na medula óssea. **Metodologia:** Em consonância ao objetivo principal, foi realizada uma revisão bibliográfica atualizada, na qual foram selecionados os principais métodos de diagnóstico das síndromes mielodisplásicas. **Resultados:** Os resultados oriundos da revisão bibliográfica acerca dos métodos de diagnóstico das síndromes mielodisplásicas (SMD) revelam que a análise clínica detalhada permanece como o primeiro passo no processo diagnóstico das SMD. Ademais, no âmbito laboratorial, destaca-se a relevância do hemograma completo, que avalia as alterações nas células sanguíneas periféricas, frequentemente observadas nas SMD. Além disso, os avanços em métodos moleculares, como a análise de mutações específicas em genes, têm desempenhado um papel crescente na caracterização molecular das SMD, contribuindo para uma abordagem mais refinada e personalizada. Atualmente, as análises citogenéticas, a imunofenotipagem por citometria de fluxo e as análises moleculares de amostras extraídas de um mielograma destacam-se como os métodos mais inovadores e específicos. **Conclusão:** Conforme o exposto, os resultados desta revisão bibliográfica realçam a importância de uma abordagem integrada e multidisciplinar no diagnóstico das síndromes mielodisplásicas, incorporando dados clínicos, exames laboratoriais e técnicas moleculares e citogenéticas para uma identificação precisa, contribuindo para um manejo clínico mais eficaz e personalizado para os pacientes afetados.

**Palavras-chave:** Distúrbios das células-tronco, Síndromes mielodisplásicas, Análises citogenéticas, Hemograma, Análise clínica integrada.



## MORTALIDADE POR LEUCEMIA MIELOIDE E LINFOIDE NA REGIÃO CENTRO-OESTE ENTRE OS ANOS DE 2010 E 2021

FABIANA CRISTINA DONOFRIO; NATÁ PORTUGAL ALVES; GUILHERME HENRIQUE HASSELSTROM; JONAS BEZERRA ALVES DE SOUSA; HYAN CRYSTHYAN APOLINÁRIO SILVEIRA

**Introdução:** As leucemias agudas e crônicas são distúrbios hematológicos distintos, diferenciando-se pela velocidade de progressão e maturação das células cancerosas. Além disso, podem ser derivadas de linhagens células distintas, como a linfóide ou a mielóide. Essas condições representam um desafio significativo na área da oncologia, exigindo abordagens terapêuticas específicas para cada subtipo e estágio da doença a fim de melhorar o prognóstico e a expectativa de vida do paciente. **Objetivo:** Caracterizar a taxa de mortalidade para leucemia mielóide e linfóides de acordo com o gênero e a idade dos pacientes na região Centro-Oeste. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo, retrospectivo e transversal, realizado com dados obtidos do sistema de mortalidade do INCA referente ao período de doze anos (2010 a 2021) de notificações para a região Centro-Oeste (Resolução CNS 510/2016). Foram analisadas as taxas de mortalidade a cada 100.000 habitantes para leucemia linfóide e mielóide de acordo com o gênero e a faixa etária. Os resultados foram expressos em frequências relativas e absolutas. **Resultados:** Considerando o período de doze anos de notificações na região Centro-Oeste, sendo que os últimos dados disponíveis são de 2021, observou-se que ocorreram 2.818 (61,8%) óbitos por leucemia mielóide e 1.742 (38,2%) por leucemia linfóide, ambos prevalentes no gênero masculino. Em relação a taxa de mortalidade constatou-se que por leucemia mielóide foram 18,76 óbitos/100.000 homens e 12,25 óbitos/100.000 mulheres, ambos acima dos 80 anos. Na leucemia linfóide foram 11,62 óbitos/100.000 homens e 8,17 óbitos/100.000 mulheres, também ambos acima dos 80 anos. **Conclusão:** O sistema utilizado não classifica as leucemias como aguda e crônica, assim com base no que se encontra disponível verificou-se que os óbitos por leucemias mielóide e linfóide na região Centro-Oeste foram prevalentes no gênero masculino, e em ambos os sexos a taxa de mortalidade foi maior acima dos 80 anos.

**Palavras-chave:** Leucemia mielóide, Leucemia linfóide, Mortalidade, Centro-oeste, Epidemiologia.



## NEOPLASIA HEMATOLÓGICA MALIGNA: MIELOMA MÚLTIPLO – REVISÃO DE LITERATURA

ADRIANE LUCENA ESTEVAM; KETELLÉN JÚLIA SILVA DE ARAÚJO CARNEIRO; SOPHIA MALMEGRIM MAGRI; LUCIVÂNIA DA SILVA ARAÚJO

**Introdução:** O mieloma múltiplo é uma neoplasia hematológica que predominantemente compromete a medula óssea, com rara disseminação ao sangue periférico. Caracterizada por proliferação clonal dos plasmócitos malignos e produção de imunoglobulina monoclonal que se acumula no sangue e na urina, podendo também causar destruição do tecido ósseo adjacente. A etiologia desta doença não é bem estabelecida podendo ser associada a fatores genéticos, como mutações, e ambientais, como vírus e outros agentes infecciosos. O acometimento dos plasmócitos torna o indivíduo susceptível a infecções devido esta célula ser produtora de anticorpos. **Objetivo:** Desenvolver um estudo por meio de uma revisão de literatura sobre mieloma múltiplo que é uma neoplasia hematologia maligna que não possui prevenção específica incluindo a epidemiologia, etiologia, manifestações clínicas e critérios diagnósticos. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura estudo com abordagem qualitativa, sendo utilizado como fonte artigos disponíveis no Scientific Electronic Library On line (SciELO) e no Google Acadêmico no período de 2023. **Resultados:** No estudo realizado foi identificado uma prevalência em pacientes com idade entre 65 a 74 anos e com maior incidência no sexo masculino. Dentre os critérios diagnósticos, na suspeita de mieloma múltiplo, a pesquisa de proteína M através de exames laboratoriais é primordial quando a doença é secretiva. Ademais, são necessários estudos laboratoriais de aspirados da medula óssea com o objetivo de detectar possíveis trissomias. Para realizar a confirmação diagnóstica é necessária uma concentração de plasmócitos clonais na medula óssea superior a 10% ou uma biópsia evidenciando plasmocitoma associada a um ou mais dos seguintes achados nos exames complementares: hipercalcemia, disfunção renal, anemia e/ou lesões ósseas líticas. **Conclusão:** O estudo demonstra a importância de identificar precocemente os sinais e sintomas apresentados pelo paciente, e isso envolve diferentes níveis de complexidade, com seguinte confirmação diagnóstica em centros especializados em oncologia, assim também, associado ao tratamento e acompanhamento multiprofissional.

**Palavras-chave:** Neoplasia, Hematológica, Maligna, Mieloma múltiplo, Plasmócitos.





## O MECANISMO DE AÇÃO DA DESMOPRESSINA EM PACIENTES COM DOENÇA DE VON WILLEBRAND: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

BRENO ALENCAR NOLETO; KARINA PEREIRA DA SILVA; ISADORA SOUSA SOBRINHO AGUIAR;; BRENDA ALENCAR NOLETO; PALOMA MACENA SANTANA

**Introdução:** A doença de Von Willebrand (DvW) é uma condição hereditária que afeta a coagulação sanguínea, resultando em sangramentos prolongados e potencialmente graves. A desmopressina, atua aumentando temporariamente os níveis do fator de von Willebrand e do fator VIII, essenciais para a coagulação sanguínea. **Objetivos:** Descrever a importância da Desmopressina no organismo de pacientes com a doença de Von Willebrand. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo conduzido por uma revisão narrativa da literatura, no qual foram escolhidos artigos nas bases de dados PubMed, LILACS e Scielo usando descritores apropriados. Foram considerados artigos em português e inglês publicados nos últimos 10 anos, desde que estivessem disponíveis integralmente, e foram excluídos aqueles que não estavam alinhados com o escopo do tema em questão. **Resultados:** Foram selecionados os 07 artigos mais relevantes, assim ficou nítido que a desmopressina desempenha um papel crucial no tratamento da DvW, esta substância atua predominantemente no endotélio vascular e nas células hepáticas. Ao ser administrada, a desmopressina interage com os receptores V2 nos rins, promovendo a reabsorção de água e diminuindo a diurese. Logo a DvW, está associado principalmente com a liberação de fator de von Willebrand e fator VIII das células endoteliais e dos corpos de Weibel-Palade, respectivamente, liberação responsável por elevar temporariamente os níveis circulantes desses fatores de coagulação. A desmopressina também atua sobre os receptores de V2 nas células endoteliais, desencadeando a ativação da proteína G, que estimula a via de sinalização intracelular do AMP cíclico (cAMP), a elevação do cAMP intracelular resulta na fusão das vesículas que contêm o fator de von Willebrand e o fator VIII com a membrana celular, levando à liberação desses fatores na circulação sanguínea, acarretando o aumento transitório nos níveis plasmáticos, melhorando a capacidade do organismo em formar coágulos e controlar sangramentos. **Conclusão:** Mediante as informações coletadas infere-se que a desmopressina é uma das importantes formas de tratamento da doença de Von Willebrand. Sua ação direcionada aos receptores vasopressina V2 e a capacidade de liberar os fatores de coagulação são fundamentais para controlar sangramentos e gerenciar os sintomas da DvW, garantindo um bom prognóstico ao paciente.

**Palavras-chave:** Von willebrand, Sangramento, Endotélio, Receptores, Coagulação.



## OS AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO EM CRIANÇAS

VALENTINA VALLIM COSTA DE CARVALHO; GABRIELLA MARIANE FREIRE RAMOS;  
JOÃO PEDRO FERREIRA MAGALHAES MOREIRA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** O hipotireoidismo congênito (HC) é uma condição endócrina caracterizada pela deficiência de hormônios tireoidianos desde o nascimento, que pode causar graves prejuízos ao desenvolvimento físico, mental e neurológico das crianças afetadas. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado do HC são essenciais para prevenir ou minimizar as sequelas da doença, que podem incluir retardo mental, atraso no crescimento, alterações neuromotoras, anemia, entre outras. **Objetivo:** sintetizar as evidências científicas sobre os avanços no diagnóstico e tratamento do hipotireoidismo congênito em crianças. **Metodologia:** seguiu as recomendações do checklist PRISMA. As bases de dados utilizadas para a busca de estudos foram PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “hipotireoidismo congênito”, “diagnóstico”, “tratamento”, “crianças” e “revisão sistemática”. Os critérios de inclusão foram: estudos originais ou revisões sistemáticas publicados entre janeiro de 2014 e dezembro de 2023, em português, inglês ou espanhol. Os critérios de exclusão foram: estudos que não fossem relevantes para o tema, que apresentassem baixa qualidade metodológica, que envolvessem outras condições tireoidianas ou que não estivessem disponíveis na íntegra. **Resultados:** Foram selecionados 14 estudos. Os marcadores bioquímicos mais utilizados para o diagnóstico do HC são o TSH e o T4 livre, mas outros parâmetros, como o T4 total, o T3, a tireoglobulina e os anticorpos antitireoidianos, podem auxiliar na identificação da etiologia, na diferenciação de formas transitórias ou permanentes, e na avaliação da resposta ao tratamento. As estratégias de tratamento para o HC envolvem a definição da dose inicial, o ajuste da dose, a frequência do monitoramento, a via de administração e a formulação da levotiroxina, que devem ser individualizadas de acordo com a idade, o peso, a gravidade, a etiologia e as condições clínicas de cada paciente. **Conclusão:** Esta revisão sistemática de literatura mostrou que o diagnóstico e o tratamento do hipotireoidismo congênito em crianças evoluíram significativamente nos últimos 10 anos, com o aprimoramento dos métodos de triagem, a padronização das doses e do monitoramento da levotiroxina, a identificação dos fatores de risco e prognóstico, e a avaliação dos desfechos clínicos e da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Hipotireoidismo congênito, Diagnóstico, Tratamento, Crianças, Revisão sistemática.



## OS MECANISMOS DE DÊCORRENCIA RESPONSÁVEIS PELA POLICITEMIA VERA (PV)

ISABELLE CARDOSO NUNES

**Introdução:** A policitemia vera (PV) é uma patologia de rara ocorrência, atingindo apenas de 2,3 a cada 100.000 pessoas de ambas faixas etárias. PV caracterizada pelo aumento global de células hematopoiéticas, como os eritrócitos, leucócitos e plaquetas. Decorrente da mutação V617F no gene JAK2 que é responsável pela regulação, diferenciação e processo de apoptose das células, dessa forma com a não homeostase deste gene geraria a proliferação descontrolada das células hematopoiéticas, dessa forma resultantes de quadros trombóticos aos portadores, pela viscosidade que o sangue se encontra pelo descontrole ocorrido. **Objetivos:** Avaliar quais são os mecanismos necessários para ocorrer a policitemia vera no organismo de um paciente e como conter sua decorrência. **Materiais e Métodos:** Realizado o levantamento de dados através de pesquisa em artigos, livros e revistas na base de dados PubMed e Scielo, ambos de modo detalhado com o intuito de como são as modificações genéticas para decorrência e quais resultantes para o portador da PV. **Resultados:** Por meio de pesquisas realizadas em meio de 8 artigos 1 livro e 2 revistas específicas referente a PV, demonstra-se que através da mutação na tirosina quinase JAK2<sup>v617F</sup> ativa no citoplasma das células com função regulatória da proliferação celular hematopoiética, por meio do erro de ligação substituído de valina por fenilamina no éxon 14, dessa forma gerando a inibição do JH2 resultando o descontrole da produção de células hematopoiéticas, dessa forma em 95 % dos casos de PV, que na maioria das vezes resulta em quadros trombóticos ao portador. A PV ainda não possui cura, mas para ser amenizado seus meios, sendo utilizado medicamentos que auxiliariam na diminuição da viscosidade do sangue como aspirina e medicamentos que reduzem a produção de células vermelhas como o hidroxycarbamida (hidroxiuréia) e também realizando transfusões sanguíneas para realizar a diminuição da viscosidade do sangue. **Conclusão:** Conclui-se que a PV ocorre através de mutações genéticas na tirosina quinase JAK2<sup>v617F</sup> que resulta na perda de sua função primária, de regulação proliferativa, diferenciação e apoptose para uma função proliferativa descontrolada de células hematopoiéticas de forma global de modo descontrolado, gerando inúmeras periculosidades e a não homeostase para o portador

**Palavras-chave:** Jak2v617f, Policitemia vera, Células hematopoiéticas, Trombose, Proliferação celular.



## PERFIL DE REGISTRO DE ÓBITOS POR LINFOMA HODGKIN E NÃO-HODGKIN NO BRASIL ENTRE OS ANOS DE 2012 E 2021

PÂMELA ALEGRANCI; SARA MARIA ELISA DE CARVALHO; MARIA EDUARDA RÔOS CUNHA; MARCOS JOSUÉ VIEIRA; MÁRCIA CAROLINA DE SIQUEIRA PAESE

**Introdução:** As neoplasias hematológicas referem-se aos cânceres com origem a partir de células hematopoiéticas. A classificação clínica divide-os em leucemias, linfomas, mieloma múltiplo, neoplasia de plasmócito e síndromes mielodisplásicas. No entanto, a principal classificação é baseada nos tipos celulares que são primariamente afetados. Dentre as neoplasias hematológicas, no Brasil estimam-se 12.040 novos casos de linfoma não Hodgkin no triênio de 2023 a 2025. **Objetivo:** Caracterizar a distribuição da notificação de óbitos por linfomas Hodgkin e não Hodgkin ao longo de dez anos de acordo com o sexo, bem como conhecer a região com maior número de registros de óbitos. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo, retrospectivo e transversal, com dados obtidos do atlas on-line de mortalidade do INCA incluídos na Classificação Internacional de Doenças (CID), segundo a localização primária do tumor, como doença de Hodgkin (C81), linfoma não-Hodgkin folicular (C82), linfoma não-Hodgkin difuso (C83), linfomas de células T cutâneas e periféricas (C84), com registro do período de 2012 a 2021 de acordo com o gênero e regiões do Brasil (Resolução CNS 510/2016). Os dados foram expressos em frequências relativas e absolutas. **Resultados:** Ocorreram 16.886 notificações de óbitos para as quatro CIDs avaliadas no período, sendo prevalente no gênero masculino (57,3%). Em ambos os gêneros ocorreu um aumento de notificações no decorrer dos anos, saindo de 8,35% (em 2012) para 12,94% (em 2021) no gênero masculino e de 8,36% (em 2012) para 12,47% (em 2021) no gênero feminino. O linfoma não-Hodgkin difuso foi prevalente em todas as regiões tanto para o gênero masculino quanto feminino, sendo o menos prevalente o folicular, exceto para região Sul no gênero feminino, onde o menos prevalente foi o linfoma de células T. A maior parte das notificações de óbitos ocorreram na região Sudeste (43,98%). **Conclusão:** No período analisado a notificação de casos de óbitos aumentou em aproximadamente 50%, sendo maior na região Sudeste, houve prevalência do linfoma não-Hodgkin difuso em todas as regiões e, independente da CID, no gênero masculino.

**Palavras-chave:** Cancer, Linfoma, Brasil, óbitos, Gênero.



## PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DO NÚMERO DE INTERNAÇÕES POR ANEMIA FERROPRIVA EM HOSPITAIS DO NORDESTE

AMANDA EMANUELLE GONDIM GABINO; MAINE VIRGÍNIA ALVES CONFESSOR;  
IZABELY DANTAS VALE; LUCAS BEZERRA DE SOUZA; LUIZA CAROLINE MARINHO  
ESPÍNOLA

**Introdução:** A deficiência de ferro refere-se a um estado em que há ferro corporal total insuficiente para manter as funções fisiológicas normais, como resistência física e desempenho cognitivo. Tal quadro, constitui-se como um dos fatores para o desencadeamento da anemia ferropriva, definida como redução da concentração de hemoglobina no sangue ou da massa de glóbulos vermelhos. Essa deficiência afeta uma grande proporção da população mundial, sendo a causa mais comum de anemia e de anos vividos com incapacidade em todo o mundo. Dessa forma, é importante avaliar as características demográficas associadas a essa patologia e as necessidades específicas desse grupo de pacientes. **Objetivo:** Analisar o perfil epidemiológico do número de internações por anemia ferropriva em hospitais do nordeste. **Metodologia:** Trata-se de um estudo transversal, retrospectivo, quantitativo e descritivo, cujos dados foram obtidos a partir de consultas realizadas no Sistema de Informações Hospitalares (SIH/SUS), através da plataforma do DATASUS, referentes ao período de 2018 a 2022, entre indivíduos de 1 a 14 anos na Região Nordeste, sem delimitações de gênero. **Resultados:** Houve 3229 internações por anemia ferropriva no Brasil, das quais 958 internações ocorreram na região Nordeste (11% do total). Identificou-se, na região verificada, maior número de internações na Bahia, totalizando 241 casos (25,15%), seguido de Maranhão, com 188 casos (19,62%). Dentre os dados analisados, a maior incidência foi encontrada na faixa etária que compreende os indivíduos entre 1 e 4 anos (474 internações), sobretudo devido a alta demanda nutricional dessa fase, correspondendo a 49,47%. Em um panorama histórico, o ano de 2022 apresentou a maior quantidade de internações, com 251 casos. **Conclusões:** A idade é um importante fator epidemiológico associado aos casos de internação por anemia ferropriva. Nesse sentido, essa verificação dos perfis dos pacientes com maior incidência de anemia por falta de ferro é importante para direcionar esforços para a elaboração de políticas públicas mais bem delineadas para prevenção e para o tratamento da doença, com o fito de reduzir os agravantes e evitar prognósticos negativos.

**Palavras-chave:** Anemia ferropriva, Datasus, Epidemiologia, Deficiência de ferro, Internações.



## PERSPECTIVAS ATUAIS DA TERAPIA GÊNICA NA ABORDAGEM DA ANEMIA FALCIFORME: UMA ANÁLISE BIBLIOGRÁFICA

ANA KÉLVIA ARAÚJO ARCANJO; ERIC ARCANJO BRINGEL; JULIA OLIVEIRA DE ASSIS;  
ANTONIO NEUDIMAR BASTOS COSTA

**Introdução:** A anemia falciforme, uma doença hereditária caracterizada pela mutação do gene da cadeia beta da globina, resulta na formação da hemoglobina S, levando à falcização das hemácias. Isso resulta em hemoglobina com menor capacidade de oxigenação e vida útil reduzida, desencadeando crises dolorosas, maior suscetibilidade a infecções e fadiga. Avanços na terapia gênica ampliam as possibilidades terapêuticas, particularmente o transplante de células hematopoiéticas autólogas, oferecendo uma alternativa de tratamento para pacientes afetados. **Objetivo:** Esta revisão bibliográfica visa explorar a terapia gênica como abordagem no tratamento da anemia falciforme. **Materiais e métodos:** Utilizando uma metodologia qualitativa e descritiva, foram selecionados 11 estudos das bases de dados SCIELO, PUBMED e LILACS, abrangendo o período de 2015 a 2023, entre os dias 04 e 16 de setembro de 2023. **Resultados:** Os resultados destacam a gravidade da doença e as limitações dos tratamentos convencionais, como transfusões sanguíneas e o uso de Hidroxiureia, o único fármaco disponível. No entanto, essas abordagens não eliminam completamente as complicações agudas, e a aloimunização devido a múltiplas transfusões pode agravar os quadros clínicos. O transplante alogênico, substituindo a medula óssea disfuncional, surge como a única terapia curativa, mas sua aplicabilidade é limitada pela escassez de doadores compatíveis. Essa escassez de opções curativas e a limitação de doadores ressaltam a necessidade contínua de investigar alternativas terapêuticas mais eficazes e menos invasivas. A terapia gênica, em particular o transplante de células hematopoiéticas autólogas, emerge como uma perspectiva promissora de tratamento, oferecendo uma abordagem curativa com menor impacto clínico. **Conclusão:** Compreende-se, assim, que a anemia falciforme, com tratamentos predominantemente paliativos e com efeitos adversos progressivos, demanda novas opções terapêuticas. Nesse contexto, a terapia gênica, especialmente o transplante de células hematopoiéticas autólogas, representa uma inovação terapêutica promissora para oferecer tratamentos mais eficazes e menos prejudiciais aos pacientes afetados por essa condição hereditária.

**Palavras-chave:** Transplante de células, Avanços terapêuticos, Tratamento genético, Terapia gênica, Anemia falciforme.



## QUADRO CLÍNICO DA ASSOCIAÇÃO ENTRE TROMBOCITOPENIA E PRÉ-ECLÂMPSIA - REVISÃO DE LITERATURA

MATEUS HENRIQUE LUNA DO NASCIMENTO; MARIA RAIANE DE LIMA OLIVEIRA;  
VITORIA GAIA DOS SANTOS; VITOR CAIAFFO BRITO

**Introdução:** A pré-eclâmpsia (PE) é um distúrbio hipertensivo recorrente na gestação, e sua associação à trombocitopenia torna esta última um marcador da gravidade do curso da doença. O diagnóstico leva em conta uma pressão elevada associada a proteinúria, mas pode envolver cefaleia, edema agudo, função hepática ou renal prejudicadas, dor epigástrica e a própria trombocitopenia, que significa contagem de plaquetas  $<150.000 \text{ mm}^3$ , tendo um início no primeiro trimestre e reduzindo gradativamente ao longo da gestação. **Objetivo:** Analisar a relação entre o prognóstico da pré-eclâmpsia e a trombocitopenia. **Metodologia:** Uma Revisão de Literatura de artigos publicados na plataforma PubMed e ScienceDirect entre os anos de 2019 a 2024, sem restrição de idioma, utilizando a chave de busca “Thrombocytopenia” e “Pré-Eclâmpsia” unidos pelo operador booleano “AND”. Nessa pesquisa, foram excluídos capítulos de livro, teses de mestrado ou conclusão de curso e revisões sistemáticas de literatura, assim, após aplicar os critérios de exclusão foram elegíveis 27 artigos dentre os 159 encontrados. **Resultados:** A PE pode ser de origem precoce ou tardia, tendo um diagnóstico feito mediante sintomas e hemograma alterados após a vigésima semana de gestação, podendo também utilizar biomarcadores precisos como a razão sFLt-1/PlGF, que revela uma desregulação angiogênica; já quanto às complicações, a maioria se resume a problemas microvasculares nos leitos renal, hepático e cerebral, mas uma das mais graves é a HELLP (hemólise, elevação de enzimas hepáticas e baixa contagem de plaquetas), que pode estar presente em 10 a 20% dos casos graves de PE, sendo que a trombocitopenia se mostra em até 50% dos casos, sendo uma suspeita precoce para diagnóstico da PE. Entre os medicamentos de primeira linha mais usados para tratamento estão os corticosteróides e a imunoglobulina intravenosa, e não há um tratamento de segunda linha, porém, imunossupressores têm sido usados com efeitos adversos aceitáveis. **Conclusão:** Assim, os casos de doenças hipertensivas da gestação tendem a ser ocasionadas devido a uma resposta inflamatória materna exacerbada associada a uma maior ativação endotelial, existindo uma associação direta entre a trombocitopenia e as complicações da pré-eclâmpsia.

**Palavras-chave:** Trombocitopenia, Pré-eclâmpsia, Plaquetas, Gestação, HELLp.



## QUADRO CLÍNICO E TRATAMENTO DA ANEMIA FERROPRIVA EM CRIANÇAS - REVISÃO DE LITERATURA

MARIA RAIANE DE LIMA OLIVEIRA; MATEUS HENRIQUE LUNA DO NASCIMENTO;  
VITORIA GAIA DOS SANTOS; VITOR CAIAFFO BRITO

**Introdução:** A anemia ferropriva é o tipo de anemia mais comum do mundo, com prevalência, em crianças de até 5 anos, sendo preocupante por causa de seus efeitos no neurodesenvolvimento, afetando habilidades cognitivas como fala, memória e aprendizagem, provavelmente por causa de disfunções hipocampais. Dessa forma, o diagnóstico é caracterizado pela hemoglobina < 11,0 g/dL, ou através de testes como hematócrito, ferritina sérica, saturação de transferrina, proteína C reativa e protoporfirina eritrocitária; os principais sintomas incluem fadiga e palidez, mas em casos graves pode haver fissuras orais, alopecia difusa e glossite atrófica. **Objetivo:** Compreender os tratamentos da anemia ferropriva em crianças a partir do quadro clínico da doença. **Metodologia:** Uma Revisão de Literatura de artigos publicados na plataforma PubMed e ScienceDirect entre os anos de 2019 a 2024, sem restrição de idioma, utilizando a chave de busca “Anemia Iron-Deficiency” e “Child” unidos pelo operador booleano “AND”. Nessa pesquisa, foram excluídos capítulos de livro, teses de mestrado ou conclusão de curso e revisões sistemáticas de literatura, assim, após aplicar os critérios de exclusão foram elegíveis 51 artigos dentre os 147 encontrados. **Resultados:** Em relação ao tratamento da anemia ferropriva, deve-se orientar a mudança na alimentação por alimentos ricos em ferro. Todavia, em casos mais graves, a suplementação medicamentosa torna-se fundamental, tendo início pela terapia oral de ferro (que pode ser feita mediante guia da hepcidina, um regulador negativo da absorção de ferro), ou seja, o sulfato ferroso, mas apesar de eficaz, tem pouca adesão em crianças por causa dos seus efeitos colaterais gastrointestinais. Em relação ao tratamento de segunda linha, existe a terapia intravenosa de ferro para pacientes com distúrbios gastrointestinais, doença renal crônica e entre outras doenças que dificultam a ingestão oral. Além disso, testes têm sido realizados utilizando substâncias como colina, carboximaltose férrica intravenosa e lactoferrina, sendo necessário mais estudos para suas comprovações. **Conclusão:** A prevalência infantil da anemia ferropriva ocorre principalmente em países subdesenvolvidos ou em desenvolvimento, como Índia, países da América Latina e África, sendo necessária uma maior atenção para a alimentação e suplementação, especialmente nos primeiros anos de vida.

**Palavras-chave:** Anemia ferropriva, Criança, Tratamento farmacológico, Hemoglobina, Transtornos do neurodesenvolvimento.





## RECEPTORES DE MEDULA ÓSSEA NO BRASIL: UM ESTUDO ECOLÓGICO DA DOAÇÃO E ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA SOB AS PERSPECTIVAS DE GÊNERO, IDADE E REGIONALIDADE

LUIZ CARLOS DOS SANTOS BORGES; ANA CAROLINA DE CAMARGO; JULIA BERGAMINI DUPONT; CLARA CAROLINA GODOY DA SILVA; CAMILA GOMES PEREIRA

**Introdução:** O transplante de medula óssea (TMO) é vital para tratar doenças hematológicas graves, como leucemia e anemia aplástica, dependendo da compatibilidade entre doador e receptor. A medula óssea produz células sanguíneas e sua falha leva à necessidade de TMO. A compatibilidade é determinada pelos antígenos leucocitários humanos (HLA). Ao longo das últimas décadas, avanços significativos têm sido feitos na identificação de receptores adequados, incluindo o aprimoramento das técnicas de tipagem HLA e o desenvolvimento de bancos de receptores de medula óssea, que ampliaram consideravelmente o pool de potenciais receptores em nível global. **Objetivo:** Analisar o perfil epidemiológico dos receptores de medula óssea no Brasil. **Metodologia:** Utilizamos dados do Registro Brasileiro de Receptores Voluntários de Medula Óssea (REDOME) para este estudo ecológico. Analisamos as variáveis de número de receptores, faixa etária e regiões por meio de estatística descritiva. **Resultados:** A análise do perfil epidemiológico dos receptores de medula óssea no Brasil revela que o Sudeste lidera com 55% do total nacional, totalizando 14.309 receptores, seguido pelo Nordeste (17%, 4.457 receptores) e Sul (16%, 4.181 receptores). Destaca-se que a faixa etária com o maior número de receptores é aquela com menos de 18 anos, representando 21% do total (5.657 indivíduos), explicada pela maior suscetibilidade de crianças e adolescentes a certas condições médicas. Além disso, a disparidade de gênero, com 58% de receptores do sexo masculino (15.990 receptores) e 42% do sexo feminino (11.409 receptores), pode ser influenciada por fatores culturais e sociais. Garantir igualdade de gênero na doação é crucial para ampliar a diversidade genética e encontrar receptores compatíveis para todos os pacientes. **Conclusão:** Os resultados ressaltam a necessidade urgente de políticas para ampliar a representação de receptores de medula óssea em todo o país, garantindo acesso equitativo aos transplantes. É crucial expandir o registro de receptores e a infraestrutura para atender às necessidades daqueles que aguardam por um doador compatível. Essas medidas visam salvar vidas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com doenças hematológicas graves.

**Palavras-chave:** Regionalidade, Epidemiologia, Receptores, Medula óssea, Gênero.



## RELAÇÃO DA MENSTRUAÇÃO COM A ANEMIA FERROPRIVA

ANA ISABEL LEAL PEREIRA; MANUELLA RANGEL SILVA

**Introdução:** A anemia ferropriva é a mais comum das anemias e das deficiências nutricionais. Neste quadro, observa-se a deficiência de ferro, nutriente que se relaciona ao transporte de oxigênio pelas hemácias e à produção de células vermelhas, causando, na sua ausência, sintomas como palidez, apatia, cansaço, falta de apetite e taquicardia. Assim, é imprescindível compreender as causas desta patologia, que englobam carências nutricionais por parasitoses intestinais ou amamentação e, principalmente, perdas expressivas de sangue, podendo decorrer de traumas ou menstruações abundantes. Nesse contexto, a saúde da mulher é afetada pelo ciclo menstrual, logo, é fundamental entender como esse período biológico se relaciona à anemia e torna as mulheres parte do grupo vulnerável. **Objetivo:** O presente estudo objetiva avaliar a relação da menstruação com a anemia ferropriva e divulgar a influência do ciclo menstrual na saúde da mulher. **Metodologia:** Em consonância ao objetivo principal, foi realizada uma revisão bibliográfica atualizada, na qual foi estudada a influência da menstruação na anemia ferropriva. **Resultados:** Através da revisão bibliográfica, entende-se que a anemia consiste na concentração de hemoglobina abaixo dos níveis fisiológicos de referência e o quadro ferroprivo se instala lentamente em consequência ao quadro crônico de sangramento, como o menstrual. Assim, inicia-se com a redução dos depósitos de ferro expressa pela ferritina baixa e segue-se com o comprometimento da eritropoiese, ou seja, há menor produção e maturação de glóbulos vermelhos. Nesse contexto, o quadro tem início mais propenso quanto menor forem as concentrações de ferro do organismo, o que é visto nas mulheres em decorrência do ciclo menstrual. Com isso, a perda de sangue mensal torna a pessoa mais vulnerável para anemia ferropriva, bem como, caso tenha fluxo intenso, o próprio ciclo pode levar a uma depleção de ferro suficiente para iniciar o quadro. **Conclusão:** Conforme o exposto, é essencial que os profissionais tenham conhecimento da relação da menstruação com a anemia ferropriva para ter uma postura preventiva e realizar a suplementação de ferro necessária, evitando que a paciente sofra com os sintomas.

**Palavras-chave:** Anemia ferropriva, Ferro, Menstruação, Ciclo menstrual, Hemoglobina.



## RELAÇÃO ENTRE O DESENVOLVIMENTO DE DOENÇAS CARDIOVASCULARES EM CRIANÇAS FILHAS DE GESTANTES TABAGISTAS

LARISSA FERREIRA HORTA; DENILSON ALVES DE SOUZA JÚNIOR; ANA BEATRIZ DO NASCIMENTO MIRANDA CANTAL; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** O tabagismo materno durante a gestação é um fator de risco para o desenvolvimento de doenças cardiovasculares em crianças, pois pode causar alterações na estrutura e na função cardíaca, na pressão arterial, na reatividade vascular, na composição corporal e no metabolismo lipídico dos descendentes. Essas alterações podem persistir ao longo da vida, aumentando o risco de hipertensão, aterosclerose, infarto do miocárdio e acidente vascular cerebral. **Objetivo:** investigar a relação entre o tabagismo materno durante a gestação e o desenvolvimento de doenças cardiovasculares em crianças. **Metodologia:** Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “tabagismo materno”, “gestação”, “doenças cardiovasculares”, “crianças” e “relação”. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que estudassem a relação entre o tabagismo materno durante a gestação e o desenvolvimento de doenças cardiovasculares em crianças de até 18 anos. Foram excluídos artigos que não abordassem o tema, que fossem revisões, relatos de caso ou cartas ao editor, ou que apresentassem baixa qualidade metodológica. A seleção dos artigos foi feita de acordo com o checklist PRISMA. **Resultados:** Foram selecionados 15 estudos. O tabagismo materno durante a gestação foi associado a um aumento da espessura da parede ventricular esquerda, da massa ventricular esquerda, da relação entre a massa ventricular esquerda e o volume diastólico final, e da fração de ejeção do ventrículo esquerdo nas crianças, indicando uma hipertrofia e uma hiperfunção cardíaca. Também foi associado a um aumento da pressão arterial sistólica e diastólica, da frequência cardíaca, da resistência vascular periférica e da rigidez arterial nas crianças. **Conclusão:** O tabagismo materno durante a gestação é um fator de risco para o desenvolvimento de doenças cardiovasculares em crianças, pois pode causar alterações na estrutura e na função cardíaca, na pressão arterial, na reatividade vascular, na composição corporal e no metabolismo lipídico dos descendentes. Essas alterações podem persistir ao longo da vida, aumentando o risco de hipertensão, aterosclerose, infarto do miocárdio e acidente vascular cerebral.

**Palavras-chave:** Tabagismo materno, Gestação, Doenças cardiovasculares, Crianças, Relação.



## RELEVÂNCIA, ATUALIZAÇÃO E INDIVIDUALIDADE NO TRATAMENTO DA SÍNDROME DO ANTICORPO ANTIFOSFOLIPÍDEO: UMA REVISÃO DE LITERATURA

KARINE NAVA JAEGER; LETICIA BONA LOREZATTO; GLENDA LUÍSA VIEIRA; MARILIA FERNANDA VIEIRA; ARTHUR FLECK ZAMBERLAN

**Introdução:** A síndrome do anticorpo antifosfolipídeo (SAF) é uma doença autoimune caracterizada por trombose arterial e venosa, morbidade gestacional e presença de níveis séricos de anticorpos antifosfolipídeos persistentemente positivos. O tratamento da SAF ainda tem controvérsias, já que qualquer decisão terapêutica irá confrontar-se com o risco de uma cobertura antitrombótica insuficiente ou com o risco excessivo associado à anticoagulação. **Objetivo:** O objetivo deste trabalho foi revisar diretrizes e pesquisas que incluíssem as questões mais relevantes no tratamento da SAF. **Metodologia:** Este estudo foi realizado em bases de dados científicos, focando em aspectos relacionados ao tratamento da SAF. Os termos de busca incluíram palavras-chave como "individualidade no tratamento da SAF", "abordagem terapêutica" e "prevenção de trombozes". A seleção de artigos abrangeu revisões, ensaios clínicos randomizados e trabalhos publicados a partir de 2015. A escolha dos estudos foi considerando a qualidade metodológica e a relevância para os objetivos específicos desta revisão. **Resultados:** O tratamento da SAF envolve inibidores da ativação plaquetária e/ou anticoagulantes. A Varfarina destaca-se por ser um medicamento muito utilizado na SAF, já que a Rivaroxabana apresentou taxas mais altas de trombozes, especialmente eventos arteriais. Apesar de eventos hemorrágicos maiores serem semelhantes entre os grupos, a varfarina é considerada mais eficaz na prevenção de trombozes recorrentes em pacientes com SAF. Porém, foi analisado que o uso de DOACs pode ser considerado em alguns casos selecionados de SAF, particularmente, entre aqueles que têm características de doença de menor risco ou que não toleram varfarina. Pacientes que usam Varfarina por trombozes anteriores devem ter seu tratamento substituído por heparina durante a gravidez. Ademais, o uso profilático de AAS é útil na prevenção de trombozes em mulheres com abortos de repetição. Já na relação de LES e SAF, a hidroxicloroquina tem efeito protetor contra trombozes. **Conclusão:** Evidências sugerem que os DOACs são menos eficazes do que a varfarina para prevenção de trombozes recorrentes. A adequada abordagem terapêutica deve-se levar em consideração a história de eventos trombóticos e/ou morbidade gestacional e fatores de risco associados, pois em casos selecionados pode ser preferível usar DOACs, os quais têm menor necessidade de exames laboratoriais de controle.

**Palavras-chave:** Prevenção e tratamento, Individualidade, Trombozes, Morbidade gestacional, Abordagem terapêutica saf.



## REPERCUSSÕES HEMATOLÓGICO-ENDOTELIAIS DO USO DO CIGARRO ELETRÔNICO

HELLEN CÁSSIA ALVES SOARES; YURI FREITAS ÁVILA; LYNDA LÉA PEREIRA BARROS  
CÔVALO; IRLA DOS SANTOS OLIVEIRA

**Introdução:** Cigarros eletrônicos (CE), popularmente conhecidos como “vapes” ou “pods”, foram introduzidos inicialmente como alternativa ao cigarro convencional. Embora exista um declínio no uso do cigarro convencional, os CE tem ganhado espaço, especialmente entre os jovens, e alcança, segundo dados da Pesquisa Nacional de Saúde Escolar, 16,8% nessa faixa etária. Os CE, podem possuir em suas fórmulas, dentre outras substâncias, a nicotina, metais pesados, compostos orgânicos voláteis e partículas ultrafinas, além dos diversos sabores utilizados para atrair os consumidores - substâncias que podem afetar os processos de homeostase. **Objetivo:** Acessar as alterações hematológicas decorrentes do uso de dispositivos eletrônicos para fumar. **Materiais e Métodos:** Este estudo trata-se de uma revisão sistemática no período compreendido entre 2014 e 2024. Utilizou-se as bases de dados Medline, Lilacs e PubMed. Os termos utilizados na busca dos estudos foram: cigarro eletrônico, vaping e efeitos hematológicos. Como critérios de inclusão, foram considerados textos completos grátis, nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola. Foram excluídos relatos de caso, estudos em animais e artigos fora da temática. **Resultados:** As alterações identificadas em pacientes, incluíram através dos estudos analisados, um aumento da trombogenicidade associada à nicotina, um impacto agudo na macro e microvasculatura em termos elevação da pressão arterial sistólica e da frequência cardíaca e redução da vasodilatação mediada por Óxido Nítrico (NO). Foi ainda, associado ao uso, aumento das proteínas pró inflamatórias IL6, TNF alfa, CXCL8 e ROS, aumento atribuído ao processo de aquecimento da essência de CE. No plasma de usuários crônicos de CE ou de cigarro convencional, foi percebido uma redução na secreção de NO induzida por fator de crescimento do endotélio vascular (VEGF), sem redução significativa na NO synthase, mRNA ou níveis protéicos. Em perfil inflamatório, usuários de CE apresentaram, diferentes de usuários de cigarro tradicional, concentrações mais altas dos ligantes S100A8 e HMGB1, do receptor de produtos finais de glicação avançada e inibição, resultando em maior inflamação e dano tecidual. **Conclusão:** Apesar de introduzidos no mercado como opção mais saudável ao cigarro convencional, os CE compartilham muitos dos efeitos endoteliais com seu veterano, bem como outros exclusivos de sua classe, deixando seus malefícios evidentes.

**Palavras-chave:** Cigarro eletrônico, Vape, Receptor para produtos finais de glicação avançada, óxido nítrico, Nicotina.



## RISCO DA TRALI EM PACIENTES QUE RECEBERAM HEMOCOMPONENTES DE DOADORES DO SEXO FEMININO E MASCULINO

PALOMA ISABELA NUNES DA SILVA; ALLISSON FRANCISCO DE MORAIS; ANALICE ANDRADE DE OLIVEIRA; DAYANE MIRELLE DE ARRUDA PEREIRA; MAYARA ALVES VASCONCELOS

**Introdução:** A (TRALI) é uma lesão aguda associada à transfusão de hemocomponentes, caracteriza-se como uma síndrome rara, sua fisiopatologia está associada a presença de anticorpos contra antígenos leucocitários no plasma de doadores células sanguíneas, há também relatados na literatura da presença de mediadores ativos de componentes celulares do paciente receptor. Diante disso, os programas de hemovigilância associaram a TRALI como a maior causa de morbidade e mortalidade durante a transfusão, por meio das reações após a transfusão, exemplificando, dispneia, cianose, hipoxemia, hipotensão, febre e edema pulmonar não cardiogênico. Em suma, foi-se averiguado estudo epidemiológico sobre a recorrência do antígeno em sexos biológicos, taxa de mortalidade e os hemocomponentes mais encontrados. **Objetivos:** Desvelar o risco da TRALI em pacientes que receberam hemocomponentes de doadores do sexo feminino e masculino. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa, a partir de bases de dados: SCIELO, MEDLINE e PUBMED desenvolvido com material de 27 estudos, no qual foram selecionados artigos com uma delimitação temporal dos últimos 11 anos, foram utilizados os principais descritores: Blood Component Transfusion, Transfusion- Related Acute Lung Injury, HLA Antigen, Extracellular Traps juntamente com o operador booleano “AND”. **Resultados:** Evidenciou-se um estudo de prevalência, no qual havia 50 homens e 240 mulheres, as mulheres multíparas apresentou (43,3%); as nuligestas (6%) comparado com os homens (4%) que portavam o anticorpo (anti-HLA). E outra referência, afirma sobre TRALI ter sido a principal causa de mortalidade relacionada à transfusão sanguínea de 5 a 10%, e passando aos 90 dias chega a 47% em populações com comorbidades de alto risco e a incidência desse anti-HLA tem uma proporção de 1(um) caso em 7.900 unidades de sangue total e 1(um) caso em 432unidades de plasma fresco congelado transfundido. **Conclusão:** Portanto, foi analisando os dados e as mulheres multíparas apresentaram maior prevalência de anticorpos contra anti HLA/HNA e os homens menor percentual. Por isso, os programas de hemovigilância têm maior frequência de plasmaferese em homens do que nas mulheres, pois elas teriam que realizar um teste custo benefício alto e pode não ser confiável, entretanto usa-se o plasma masculino como segurança ao paciente transfundido.

**Palavras-chave:** Blood component transfusion, Transfusion-related acute lung injury, Hla antigens, Neutrophil infiltration, Extracellular traps.



## SÍNDROME DA HIPERVISCOSIDADE: UMA VISÃO DOS ASPECTOS E DO MANEJO DA EMERGÊNCIA HEMATOLÓGICA

YASMIN MELO SANTOS MEDEIROS

**Introdução:** A hiperviscosidade ocorre em distúrbios com elevação de proteínas no sangue, exigindo intervenção médica imediata devido ao aumento da viscosidade sanguínea, a qual acarreta a síndrome da hiperviscosidade (SH). **Objetivos:** Analisar as manifestações e as estratégias de manejo relacionadas à SH. **Metodologia:** Revisão narrativa na qual foram avaliados artigos publicados nos últimos 5 anos, em inglês e em português, com os descritores “Hyperviscosity” e “Emergency”. As bases de dados usadas foram: PubMed, LILACS e Science Direct. **Resultados:** A hiperviscosidade ocorre em muitas disfunções, como mieloma múltiplo, macroglobulinemia de Waldenstrom, e policitemia. O quadro é caracterizado por alterações oftalmológicas, como hemorragias retinianas, papiledema e diplopia; prejuízos neurológicos, como cefaleia, convulsão e ataxia; sangramento da mucosa, comumente a epistaxe bilateral; dentre outras evidências clínicas. A intensidade dos sintomas está ligada aos níveis de viscosidade sanguínea, sendo mais grave com maior viscosidade. Fatores como hipoalbuminemia e acidose podem aumentar essa viscosidade. Quanto a alterações irreversíveis, citam-se as decorrentes de trombose venosa do sistema nervoso central e a oclusão da veia central da retina, resultando em perda da visão. A plasmaférese, tratamento prioritário para a hiperviscosidade, não deve ser postergada à espera de resultados de testes de viscosidade. Tal técnica reverte rapidamente os sintomas e reduz a viscosidade em 30% a 50% em uma sessão. Ela é repetida diariamente ou em dias alternados até que os sintomas diminuam, sendo necessária uma sessão para reduzir a viscosidade do plasma a um ponto em que o sangramento nas mucosas não ocorre. Utiliza-se a flebotomia quando a plasmaférese não está disponível. Além disso, inicia-se a quimioterapia para impedir o retorno dos sintomas. A combinação de bendamustina e rituximabe é um exemplo de combinação terapêutica. **Conclusão:** A SH é uma emergência médica que requer diagnóstico e intervenção imediatos. Os sinais mais característicos são: distúrbios visuais- devido à alta incidência, realizar fundoscopia em pacientes com suspeita de SH- e sangramento oronasal. A plasmaférese deve ser iniciada rapidamente, caso não haja contraindicação, e a terapia subsequente deve ser individualizada, considerando a doença subjacente. A compreensão e o manejo eficaz dessa condição são cruciais para prevenir complicações graves e irreversíveis.

**Palavras-chave:** Hematologia, Emergência, Viscosidade sanguínea, Plasmaférese, Síndrome.



## SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH: UMA ANÁLISE ABRANGENTE DA LITERATURA ATUAL

DENIAN MÜLLER BORGES

**Introdução:** A síndrome de Wiskott-Aldrich é uma condição rara ligada ao cromossomo X, resultante de mutações no gene que codifica uma proteína essencial para o desenvolvimento normal do sistema imunológico e das plaquetas. **Objetivo:** Este trabalho tem como principal objetivo realizar uma síntese abrangente das informações disponíveis sobre a síndrome de Wiskott-Aldrich, incluindo sua patogênese, manifestações clínicas, métodos diagnósticos e opções terapêuticas, a fim de proporcionar uma melhor compreensão dessa condição e subsidiar práticas clínicas mais eficazes. **Metodologia:** Para elaboração deste trabalho, foi conduzida uma revisão bibliográfica da literatura disponível em diversas bases de dados, incluindo PubMed e UpToDate, utilizando termos de pesquisa pertinentes à síndrome de Wiskott-Aldrich. **Resultados:** A análise dos estudos revelou que a proteína associada à síndrome de Wiskott-Aldrich (WASP) é uma componente vital do citoesqueleto de actina, desempenhando um papel crucial na integridade e função do sistema imunológico. A deficiência de WASP resulta em disfunção na formação da sinapse imunológica, comprometendo a interação entre células T e células apresentadoras de antígenos. Além das manifestações clínicas clássicas, a trombocitopenia e o eczema, outros distúrbios hematológicos e imunológicos podem estar presentes, como hematomas e suscetibilidade a infecções. A avaliação da expressão de WASP por citometria de fluxo utilizando anticorpos específicos tem sido uma ferramenta valiosa para o diagnóstico preciso da síndrome. Quanto ao tratamento, medidas de suporte como o uso de antibióticos profiláticos e transfusões de plaquetas são essenciais para gerenciar complicações infecciosas e hemorrágicas. No entanto, o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCH) permanece como a única opção curativa disponível, oferecendo esperança de melhor qualidade de vida e sobrevida para pacientes com síndrome de Wiskott-Aldrich. **Conclusão:** Em suma, a síndrome de Wiskott-Aldrich representa um desafio clínico complexo devido à sua variabilidade fenotípica e potencial para complicações graves. Avanços na compreensão de sua patogênese e desenvolvimento de novas terapias são essenciais para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes afetados por essa condição genética rara.

**Palavras-chave:** Síndrome de wiskott-aldrich, Wasp, Trombocitopenia, Sistema imunológico, Transplante de células-tronco hematopoiéticas.





## TALIDOMIDA E ANTICOAGULANTES NO TRATAMENTO DO MIELOMA MÚLTIPLO: ALTERAÇÕES HEMOSTÁTICAS

LUÍS FELIPE DE LIMA REZENDE; DAVI SILVEIRA MARTINS

**Introdução:** O mieloma múltiplo é uma perturbação neoplásica de células plasmáticas caracterizado pela sua proliferação clonal na medula óssea. Os principais sintomas incluem hemorragias, plaquetopenia, deficiências adquiridas de fatores de coagulação e síndrome de von Willebrand adquirida. Embora seja considerada incurável, medidas como a utilização da talidomida, fármaco que consegue aumentar as taxas de agregação plaquetária e conter os sangramentos, são desenvolvidas para alcançar a remissão completa. Apesar de conseguir reduzir os sangramentos, a talidomida também aumenta as chances do desenvolvimento de tromboembolismo. Para propiciar uma trombopprofilaxia eficiente, utiliza-se anticoagulantes, como a heparina, varfarina e aspirina, os quais conseguem conter, por mecanismos distintos, a excessiva agregação plaquetária, induzida pela talidomida, sem agravar os distúrbios hemorrágicos do mieloma múltiplo. **Objetivos:** Analisar os impactos do uso da talidomida no tratamento de mieloma múltiplo e a influência de anticoagulantes, como a heparina, varfarina e aspirina. **Metodologia:** O presente trabalho é uma revisão integrativa desenvolvida a partir de artigos presentes nas plataformas SciELO e PubMed. Utilizou-se os marcadores “Mieloma múltiplo” AND “tromboembolismo”. **Resultados:** O mieloma múltiplo origina condições hemorrágicas que podem ser controladas pela talidomida, que, ao promover efeito coagulante, pode favorecer a aquisição de tromboembolismo venoso, condição expressa quando um coágulo sanguíneo se forma em uma veia profunda. Ademais, o paciente em tratamento tem o uso associado de quimioterápicos, cujo efeito pode lesionar células endoteliais e amplificar o efeito da talidomida. Além disso, a talidomida reduz a concentração de alguns fatores, como a antitrombina, e aumenta a de outros, como o fator VIII, favorecendo o desenvolvimento de trombos. Dessa forma, anticoagulantes como a heparina, varfarina e aspirina podem ser empregadas na prevenção da trombose. Sendo assim, a trombopprofilaxia farmacológica reduziu os efeitos trombóticos, verificando menor incidência de trombose venosa profunda nestes pacientes. **Conclusão:** Portanto, o uso da talidomida é necessário para tratar a condição hemorrágica do mieloma múltiplo. No entanto, o desenvolvimento de tromboembolismo venoso exige o uso de medidas profiláticas, a fim de promover a livre circulação do sangue, uma vez que outros fatores de risco estão frequentemente presentes nos pacientes, como idade avançada e infecções associadas.

**Palavras-chave:** Mieloma múltiplo, Hemostasia, Talidomida, Anticoagulante, Tromboembolismo.



## TRATAMENTO DE ERISPELA CONCOMITANTE A QUIMIOTERAPIA NO DIAGNÓSTICO DE LINFOMA NÃO HODGKIN

PATRICIA GARCIA GUILARDI; DIOGO FERREIRA DUCATTI; ADRIANA CARDOSO BERNARDO; AGNES PERUZZO INNOCENTE; BRUNA POCHMANN ZAMBONATO

**Introdução:** A erisipela é um processo infeccioso caracterizado por lesões bolhosas e necrosantes. Entre os fatores de risco estão as doenças que exigem tratamento quimioterápico, pois comprometem o sistema imunológico. **Objetivo:** Descrever a experiência da equipe assistencial em um caso de erisipela em paciente acometida por Linfoma Não Hodgkin em um hospital de Porto Alegre. **Relato de experiência:** Paciente apresentou como sequela de linfadenectomia inguinal um edema no membro inferior esquerdo e infecção de sítio cirúrgico. O aumento do edema e hiperemia do membro inferior esquerdo até o terço distal da coxa teve como diagnóstico erisipela bolhosa. Com a instalação do processo inflamatório, a paciente iniciou com dor intensa, alguns flictemas uniram-se formando na região anterior do joelho, canela e dorso do pé amplos flictemas com grande quantidade de líquido na região subepidérmica. **Discussão:** Paciente manteve o membro elevado para combater o edema e auxiliar no retorno venoso, assim, todos os cuidados foram prestados no leito. A fim de evitar o rompimento do tegumento, iniciou-se a realização de curativos oclusivos, lavando-se o membro com SF 0,9% e utilizando uma camada de gazes umedecidas com loção à base de ácidos graxos essenciais. Após 5 dias iniciou-se a utilização de gaze não aderente impregnada com emulsão de petrolato. Em algumas regiões ocorreu a formação de crostas necróticas e nas demais regiões ocorreu o desprendimento da camada da epiderme. O não rompimento da camada superficial permitiu que se formasse sob os flictemas uma nova epiderme, fazendo com que a pele da paciente parecesse um envoltório plástico ao redor do membro. O tecido desvitalizado foi removido mecânica e quimicamente pela cobertura de alginato de cálcio e sódio, o objetivo seguinte foi maturar a nova camada de epiderme que estava formada. Esse processo de cicatrização por segunda intenção foi dificultado pela neutropenia que levou a infecções e a plaquetopenia que exigiu transfusões diárias para realização da troca do curativo. **Conclusão:** O cuidado baseado na melhor evidência científica e a experiência dos profissionais que dispõem de uma gama elevada de conhecimentos baseados na prática clínica levou a cicatrização da ferida simultaneamente a recuperação medular pós quimioterapia.

**Palavras-chave:** Erisipela, Linfoma, Quimioterapia, Curativo, Transfusão.



## TRATAMENTO DE ÚLCERAS DE PERNA EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME: ESTRATÉGIAS ATUAIS E DIREÇÕES FUTURAS

FILIPE LUCENA DA SILVA QUEIROZ; MARIA ALEXSANDRA EUGÊNIA DA SILVA;  
GABRIELA DE ALMEIDA CAVALCANTE; ALLAN VITOR PRAZERES MELO; MARIANA  
LUCENA DA SILVA QUEIROZ

**Introdução:** A Anemia Falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia frequente no Brasil e se constitui em um problema de saúde pública. Com o aumento da sobrevivência desses indivíduos, as complicações crônicas têm se tornado prevalentes. Dentre elas, destacam-se as úlceras de perna, que representam um desafio clínico, devido ao difícil manejo e complicações envolvidas. Uma dificuldade é a não compreensão plena da fisiopatologia multifatorial das feridas. Impacta na qualidade de vida do portador de AF - seja em âmbito laboral ou socioemocional - gerando a necessidade de terapêuticas capazes de alterar o curso da complicação. **Objetivo:** Elencar os principais tratamentos disponíveis na literatura para úlceras de perna em indivíduos com AF. **Materiais e Métodos:** Trata-se de revisão integrativa de literatura, executada na Biblioteca Virtual em Saúde a partir dos descritores escolhidos na DeCS (anemia falciforme AND úlcera de perna AND tratamento). Inclui publicações nos últimos 5 anos em português, inglês e espanhol. Excluídos Relatos de caso, revisões narrativas, artigos que fugiam à temática do estudo. Os dados encontrados foram analisados em sua totalidade de maneira descritiva e realizada busca ativa nas referências citadas por estes a fim de uma melhor compreensão da temática. **Resultados:** A pesquisa inicial resultou em 125 artigos, a partir da aplicação dos critérios de seleção restaram 5. Tratamentos mais citados: Óxido Nítrico, atualmente em fase II de estudo, apontado como útil no fechamento precoce de feridas e redução da dor. Terapias celulares escassas na AF, um estudo piloto com transplante autólogo de células tronco demonstrou pouca eficácia quando comparado a tratamentos padrão de feridas. Hidrocolóides se mostraram eficazes em fase de granulação. Resultados pouco eficazes: Alginato de cálcio, Carvão com prata e espuma com prata, hidroxiureia, zinco, enxertos de pele (por altas taxas de recidivas). **Conclusão:** Os achados deste estudo demonstram a relevância da abordagem interdisciplinar no tratamento de úlceras de membros inferiores em indivíduos com AF. A carência de evidências substanciais na literatura atual sugere a necessidade de futuras investigações para compreender melhor os mecanismos fisiopatológicos e gerar terapêuticas mais eficazes

**Palavras-chave:** Hematologia, Hemoglobinopatias, Anemia falciforme, úlcera de perna, Terapêutica.



## TRATAMENTO PARA REMISSÃO DE GRANULOMATOSE COM POLIANGITE: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

HENRIQUE TOFOLI VIEIRA MACHADO; GABRIELA TOFOLI VIEIRA MACHADO; GIULIA APARECIDA REGIANI; JULIA PIMENTEL NOGUEIRA; SILVIO DE MELO SCANDIUZZI

**Introdução:** A granulomatose com poliangite ou granulomatose de Wegener - como é mais conhecida - é uma doença rara que se caracteriza por inflamação dos vasos sanguíneos, por meio de vasculite necrosante granulomatosa, podendo haver ainda sintomas específicos, como úlceras nasais. **Objetivo:** Realizar atualização sobre os principais tratamentos utilizados para a doença Granulomatose de Werner na atualidade. **Materiais e Métodos:** Estudo de revisão integrativa utilizando as bases de dados Pubmed/Medline, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Com um vocabulário controlado na estratégia de busca em cada uma das bases de dados bibliográficas, Pubmed/Medline (*MeSH terms*), SciELO (*DeCs terms*), BVS Salud (*DeCs terms*) & Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), para pesquisa de estudos publicados de 2014 a 2024. A pesquisa foi conduzida considerando os termos “granulomatose de wegner”, “granulomatose com poliangite”, “tratamento”. **Resultados:** A partir da avaliação dos artigos obtidos, o primeiro tratamento elencado é a terapia com corticosteroides, que são frequentemente utilizados de forma inicial para controle de inflamação aguda. Os Imunossuppressores também são frequentemente utilizados como forma de controle da doença, reduzindo a necessidade de doses elevadas de corticoide. A ciclofosfamida e o metotrexato são comumente utilizados nestes pacientes, auxiliando o sistema imunológico do paciente contra a patologia. Terapias biológicas, ainda que menos utilizadas, têm se mostrado eficazes no tratamento da granulomatose de Wegener. O maior exemplo desta classe é o rituximabe é um anticorpo monoclonal que tem como alvo as células B do sistema imunológico, auxiliando na redução da inflamação, ao passo que suprime a atividade da doença. O paciente também necessita de uma terapia de manutenção, que é iniciada após a indução da remissão, prevenindo que a doença retorne em algum momento. Esta terapia envolve a redução gradual da dose de corticoide, porém com o uso contínuo de imunossuppressores. **Conclusão:** Em resumo, o tratamento da granulomatose de Wegener envolve uma combinação de corticosteroides, imunossuppressores, terapias biológicas e, em casos selecionados, transplante de células-tronco hematopoiéticas. É importante que os pacientes sejam acompanhados por uma equipe médica especializada e recebam tratamento individualizado.

**Palavras-chave:** Granulomatose, Granulomatose de wegener, Manejo, Tratamento, Vasculite.



## USO DA PLASMAFERESE NA PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

ERLANDIA MARIA DA SILVA; JEAN CARLOS FERNANDES TEIXEIRA; DANIELE DE ALMEIDA; ROSANGELA BARBOSA DIAS

**Introdução:** A púrpura trombocitopênica trombótica (PTT) é considerada uma patologia rara e com risco de desfecho fatal. Definida por diminuição do número de plaquetas no sangue entre outros marcadores, relacionado a redução do desempenho da enzima ADAMTS13. A terapêutica de preferência utilizada na PTT tem sido a plasmaferese, junto ao uso de corticoide, o que geralmente é suficiente para revertê-la. Plasmaferese consiste na remoção do plasma do paciente concomitante substituição com plasma fresco congelado. Unificado a plasmaferese temos outras terapêuticas que são a rituximabe e o caplacizumab. **Objetivos:** Identificar na literatura evidências acerca do uso da plasmaferese na púrpura trombocitopênica trombótica. **Materiais e Métodos:** Para a realização desse estudo, foi realizada uma revisão da literatura, buscando evidências sobre o assunto desejado. A busca dos estudos foi realizada a partir da consulta nas fontes de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Google Acadêmico e Scientific Electronic Library Online (SciELO), com acesso em dezembro de 2023. **Resultados:** A plasmaferese tem apresentado êxito no tratamento da PTT. Ainda que, tenha seus eventos indesejáveis, continua tendo parâmetros consideráveis que a fazem essencial na remoção de intercessores do processo da doença. **Conclusão:** Em síntese, verificando os estudos, vemos que a Plasmaferese na atualidade possui relevância significativa no manejo clínico. Sendo usada na PTT ampliando o potencial de melhoria do paciente. É essencial analisar que tanto a plasmaferese quanto o uso dos anticorpos monoclonais vem desempenhando resultados favoráveis. Deve ser salientado a importância da qualidade da plasmaferese está associada ao líquido usado para reposição, ficando o plasma fresco congelado como eleito. É necessário explicitar que nenhuma terapêutica ainda é totalmente eficiente para PTT, sendo necessário acompanhamento ambulatorial e dosagens de marcadores laboratoriais.

**Palavras-chave:** Terapêutica, Púrpura trombocitopênica trombótica, Plasma, Plasmaferese, Púrpura.



## USO RACIONAL DA TRANSFUSÃO DE CONCENTRADO DE HEMÁCIAS NA SEPM: PROPOSTA DE UM PROTOCOLO DE INDICAÇÃO

SOLANGE ELEHEP; ANNA CAROLINA CORBELLI DANON; CLARICE MALINA; IOSHUA NIGRI; LUIS FELIPE DA FONSECA REIS

**Introdução:** A anemia é definida como a redução do número de hemácias ou do número de hemoglobina, apresentando como principal consequência a insuficiência no transporte de oxigênio aos tecidos. Portanto, o grande benefício da transfusão de concentrado de hemácias (CH) é a melhora do aporte de oxigênio tecidual. **Objetivos:** Este trabalho objetivou propor uma visão mais criteriosa na indicação de transfusão de CH para pacientes com anemia, com a conscientização dos riscos inerentes à transfusão, assim como dos seus custos. Ainda, buscou-se esclarecer sobre a importância do conhecimento dos verdadeiros benefícios da transfusão no momento de sua indicação, promovendo, em contrapartida, a investigação do tipo de anemia, permitindo o início do tratamento com maior brevidade, minimizando ou até evitando transfusão. **Materiais e métodos:** Para isso, foi feita uma análise retrospectiva do perfil das indicações de transfusão de CH do período de 2019 a 2021, assim como uma análise do quantitativo das doações de sangue feitas no Serviço de Hemoterapia do Hospital Central da Polícia Militar durante este período. **Resultados:** Diante dos fatos apresentados, este artigo propõe uma nova abordagem na saúde da Secretaria de Estado de Polícia Militar quanto ao cuidado com o sangue dos pacientes, com a sugestão do desenvolvimento de um programa de Patient Blood Management para o serviço de saúde da Corporação, a partir da criação de uma equipe transfusional multidisciplinar eficaz para gerenciamento das transfusões. **Conclusão:** O estudo mostrou a importância da criação de um protocolo de indicação de transfusão de CH para o serviço de saúde da SEPM, tornando possível uma análise mais criteriosa do risco-benefício e custo-efetividade na indicação de transfusão de CH, com consequente aumento na eficácia do tratamento da anemia e oferecendo melhora da qualidade do atendimento.

**Palavras-chave:** Anemia, Transfusão de hemácias, Riscos transfusionais, Custos transfusionais, Orientação para prática clínica.



## UTILIZAÇÃO DA TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA DE DUPLA ENERGIA NA AVALIAÇÃO DA ISQUEMIA MIOCÁRDICA EM PACIENTES COM DOENÇA ARTERIAL CORONARIANA

ANA PAULA MENDES DUARTE MUNIZ; ERIKA ANJOS DA SILVA; ANA FLÁVIA CARVALHO FRANÇA; IGOR COSTA SANTOS

**Introdução:** A isquemia miocárdica é uma condição na qual o fluxo sanguíneo para o músculo cardíaco é insuficiente, causando hipóxia e necrose celular. A DAC é caracterizada pelo estreitamento ou obstrução das artérias coronárias, que são responsáveis pelo suprimento de oxigênio e nutrientes para o coração. A avaliação da isquemia miocárdica é fundamental para o diagnóstico, o prognóstico e o tratamento da DAC, bem como para a prevenção de eventos cardiovasculares adversos, como infarto agudo do miocárdio e morte súbita. **Objetivo:** analisar os estudos que avaliaram a utilização da TCDE na avaliação da isquemia miocárdica em pacientes com DAC. **Metodologia:** Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: dual-energy computed tomography, myocardial ischemia, coronary artery disease, evaluation, utilization. Foram incluídos estudos originais, em português, inglês ou espanhol, que abordaram a utilização da TCDE na avaliação da isquemia miocárdica em pacientes com DAC. Foram excluídos estudos de revisão, relatos de caso, editoriais, cartas ao editor e estudos que não apresentaram dados específicos sobre a TCDE ou sobre a isquemia miocárdica. A seleção dos estudos foi feita de acordo com o checklist PRISMA. **Resultados:** Foram selecionados 16 estudos. A acurácia e a reprodutibilidade da TCDE na detecção e na quantificação da isquemia miocárdica, comparada com outros métodos de imagem, como a cintilografia, a ressonância magnética e a angiografia; os benefícios da TCDE na avaliação integrada da isquemia miocárdica, as limitações da TCDE na avaliação da isquemia miocárdica, como a exposição à radiação, a necessidade de contraste iodado, a interferência de artefatos e a variabilidade interobservador; as aplicações clínicas da TCDE na avaliação da isquemia miocárdica, planejamento terapêutico e o seguimento dos pacientes com DAC. **Conclusão:** Os estudos revisados mostraram que a TCDE é uma técnica de imagem promissora na avaliação da isquemia miocárdica em pacientes com DAC, por permitir uma abordagem abrangente e não invasiva da fisiopatologia coronariana. A TCDE também oferece vantagens na avaliação integrada da isquemia miocárdica, ao combinar informações sobre a perfusão miocárdica, a anatomia coronariana, a função ventricular e a viabilidade miocárdica.

**Palavras-chave:** Dual-energy computed tomography, Myocardial ischemia, Coronary artery disease, Evaluation, Utilization.



## UTILIZAÇÃO DA TÉCNICA CRISPR-CAS9 NA EDIÇÃO DO GENE DAS CÉLULAS-TRONCO DE PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

ISABELLA GOMES MATOS

**Introdução:** A anemia falciforme é caracterizada pela presença de hemácias em forma de foice, o que resulta em sintomas dolorosos e complicações médicas que podem levar a morte prematura. Apesar dos avanços em tratamentos paliativos, a procura por métodos mais eficazes e definitivos é um desafio. Diante disso, a utilização do método CRISPR-Cas9 traz uma abordagem promissora no que diz respeito à correção do gene danificado causador da enfermidade e uma esperança de tratamento eficaz. **Objetivo:** Este estudo tem como meta fazer uma análise da literatura e abordar a utilização da técnica CRISPR-Cas9 na edição do gene das células-tronco de pacientes com anemia falciforme, explorando seu potencial terapêutico no tratamento da doença e perspectivas futuras para a implementação do tratamento. **Materiais e Métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura em bases de pesquisa acadêmica reconhecidas, incluindo Google Acadêmico e PubMed. Foram considerados trabalhos entre os anos de 2019 a 2023. **Resultados:** Cinco estudos foram utilizados para compor a revisão de literatura, demonstrando a eficácia do método tanto in vitro quanto in vivo. No entanto, existem alguns entraves a serem considerados em ambientes in vivo, como os efeitos adversos da edição genômica que incluem evitar toxicidade e mutações fora do alvo. Apesar desses desafios, a técnica seria capaz de reparar as mutações genéticas e estimular a produção de hemoglobina fetal. **Conclusão:** Os pacientes acometidos da doença em questão enfrentam diversas dificuldades associadas com os sintomas causados pela anemia falciforme, portanto, o acesso a medicamentos e o próprio tratamento em si trazem perspectivas paliativas e não curativas, sendo assim, a terapia gênica com CRISPR-Cas9 promete ser um tratamento curativo, podendo assim devolver a qualidade de vida dos pacientes de forma duradora e substituir o uso de medicamentos e transfusões sanguíneas.

**Palavras-chave:** Anemia falciforme, Hemoglobinopatias, Proteína 9 associada à crispr, Terapia genética, Edição de genes.





## ABORDAGEM DOS EXAMES REALIZADOS NO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE VON WILLEBRAND: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

DANIELLY SILVA DE MELO; MARCOS LIMA ALMEIDA; MATEUS LIMA ALMEIDA

### RESUMO

**Introdução:** A Doença de von Willebrand (DvW) é uma desordem genética autossômica dominante resultante de mutações no gene do cromossomo 12, levando a disfunção plaquetária devido à deficiência quantitativa ou qualitativa do fator de von Willebrand (vWF). Este fator desempenha um papel crucial na hemostasia, sintetizado em células endoteliais e megacariócitos, armazenado em plaquetas e plasma, e envolvido na ligação plaquetária a locais de lesão vascular. **Objetivos:** Este estudo visa abordar a gravidade e as formas fenotípicas da DvW, destacando a importância dos exames laboratoriais no diagnóstico. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa, a pesquisa abrangeu bases como PubMed, Scielo, Web of Science e Lilacs, com palavras-chaves como "doenças hematológicas", "fator de Von Willebrand" e "diagnóstico laboratorial". **Resultados e Discussão:** Dos 12 artigos incluídos (2014-2023), a DvW demonstrou prevalência de 1 em 1.000 pessoas, sendo o distúrbio hemorrágico hereditário mais comum. As formas fenotípicas incluem tipo 1 (deficiência quantitativa parcial) e tipo 2 (defeitos qualitativos) com variantes como 2A, 2B, 2N e 2M. Os sintomas da DvW abrangem sangramento mucocutâneo, epistaxe e menorragia, sendo esta última uma morbidade significativa, enquanto a classificação ISTH-BAT avalia a gravidade dos sintomas de sangramento. A pesquisa destaca a importância dos exames laboratoriais, como PFA 100, TP, APTT, FVIII:C, VWF: Ag, VWF: RCo e VWF: CB, no diagnóstico. **Conclusão:** Ressalta a necessidade de diagnóstico rigoroso devido à gravidade da DvW, enfatizando a importância da atuação do analista clínico e equipe de saúde. Sugere uma abordagem multidisciplinar, educação continuada para profissionais de saúde e a combinação de testes funcionais, como VWF: RCo e VWF: CB, como contribuição para um diagnóstico mais preciso e melhor caracterização da DvW.

**Palavras-chave:** doenças hematológicas; Fator de Von Willebrand; diagnóstico laboratorial.

### 1 INTRODUÇÃO

A Doença de von Willebrand (DvW) é uma desordem genética, que tem caráter autossômico dominante, devido a mutações no gene localizado no braço curto do cromossomo 12. É considerada uma doença com disfunção plaquetária, causada pela deficiência quantitativa ou qualitativa do fator de von Willebrand (vWF), o que leva a tendência maior ao sangramento. O vWF é caracterizado como uma glicoproteína que desempenha papel fundamental na hemostasia, sendo então sintetizado nas células endoteliais e megacariócitos presente no plasma e nas plaquetas onde a molécula é armazenada em grânulos  $\alpha$  ou organelas específicas chamadas corpos de Weibel-Palade (CASTAMAN; LINARI, 2017).

O vWF tem papel na ligação das plaquetas aos locais de lesão do vaso por meio de locais de ligação ao colágeno e à glicoproteína plaquetária Iba (GPIba). Isso ajudará na formação de uma ponte que permite a aderência das plaquetas, formando um tampão plaquetário na superfície endotelial danificada. Além disso, GPIba plaquetária ligada ao vWF por meio do domínio A1 do vWF e através dos domínios A1 e A3, se liga aos colágenos vasculares. Outro papel é de ligar vWF-FVIII e transportar o fator VIII circulante, protegendo-o da degradação proteolítica, tornando-o mais estável (ROBERTS; FLOOD, 2015).

A DvW têm uma prevalência relatada de aproximadamente 1 em 1.000 pessoas, é considerada o distúrbio hemorrágico hereditário mais comum, mas além de herdado, essa doença pode ser adquirida. As formas fenotípicas herdadas da doença de Von Willebrand são do tipo 1, é caracterizada por ser uma doença autossômica dominante (DA), apresentando uma deficiência quantitativa parcial do fator de von Willebrand. O tipo 2 é uma doença autossômica dominante causada por defeitos qualitativos no fator de von Willebrand. Possui quatro subtipos (2A-AD ou AR, 2B-AD, 2N-AR, 2M-AD), sendo a mais comum, a variante 2A (ROBERTS; FLOOD, 2015; SABIH; BABIKER, 2020).

A característica clínica predominante na Doença de von Willebrand é o sangramento mucocutâneo, que é caracterizado pela presença de epistaxe, menorragia, sangramento gastrointestinal, hematomas, na qual são manifestações comuns em indivíduos com vWD. Uma das morbidades mais significativas da vWD é a menorragia, diagnosticada durante a menarca em muitas mulheres jovens. O sangramento clínico da vWD pode variar quando associado a traumas, procedimentos cirúrgicos, atividades leve ou até mesmo espontâneo. É válido ressaltar que o sangramento na vWD tipo 3 pode manifestar de forma semelhante na Hemofilia A ou B com hemartrose significativa e hematomas musculares devido a baixos níveis plasmático do fator VIII de coagulação (SCHINCO et al, 2018; NG; MOTTO; PAOLA, 2015).

Devido a gravidade da DvW, houve-se a necessidade de descrever pontos importantes sobre a doença, os exames laboratoriais, que podem ser utilizados no diagnóstico das alterações ocasionadas na hemostasia, então o objetivo dessa pesquisa é abordar o princípio dos exames iniciais e exames específicos realizados para o diagnóstico da doença de von Willebrand, destacar sua importância na realização e interpretação a fim de proporcionar melhorar o acompanhamento dos pacientes portadores da condição clínica.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa, de caráter descritivo e abordagem qualitativa, realizada nas bases de dados PubMed, Scielo, Web of Science e Lilacs. Para o levantamento foram usadas as palavras-chaves indexadas nos Descritores em Ciências da Saúde: “doenças hematológicas”, “doença de von Willebrand”; “Fator de Von Willebrand”; “diagnóstico laboratorial”. Realizou-se a busca de artigos, na qual foram incluídos estudos entre os anos de 2014 e 2023, foram excluídos os que fugiam da temática em questão norteadora e fora do recorte temporal, restando 12 artigos para discutir.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Para o diagnóstico e a classificação da Doença de von Willebrand requer uma série de testes laboratoriais, o uso de Ferramentas de Avaliação de Sangramento, que através de abordagens específicas podem melhorar a detecção desse distúrbio, bem como a caracterização e tipagem adequada nos pacientes (REZENDE; FIGUEIREDO, 2021). Alguns fatores são cruciais que auxilia na possibilidade de um diagnóstico clínico, como observado no quadro 1.

Quadro 1. Fatores que auxilia na possibilidade do diagnóstico clínico na DvW.

Histórico pessoal de sangramento
Histórico familiar positivo para sangramento e / ou diagnóstico de DvW
Testes laboratoriais que detectem anomalias qualitativas ou quantitativas no FvW

Fonte: Adaptado de BOWMAN; JAMES, 2017.

Para melhor avaliação dos sintomas de sangramento no diagnóstico de distúrbios hemorrágicos, a Sociedade Internacional de Trombose e Hemostasia (ISTH) criou um questionário abrangente (ISTH-BAT) para ser usado na clínica do paciente. São ferramentas de avaliação de sangramento (BATs) estruturados no formato de questionário com objetivo de ajudar os médicos na coleta de dados realizando uma anamnese buscando todo o histórico de sintomas de sangramento e obter dados da gravidade, duração e necessidade de tratamento desses sintomas hemorrágicos (CASTAMAN; GOODEVE; EIKENBOOM, 2014).

O escore de sangramento é o resultado da soma da gravidade de todos os sintomas de sangramento e são classificados de acordo com uma escala. Então de acordo com a classificação ISTH-BAT, o escore normal é 0-3 para homens adultos, 0-5 para mulheres adultas e 0-2 para crianças. Para distúrbios hemorrágicos incluindo vWF, um escore positivo ou anormal seria  $\geq 4$  para homens,  $\geq 6$  para mulheres e  $\geq 3$  para crianças. Sabe-se que pacientes podem apresentar níveis baixos de vWF, sem a ocorrência de sintomas de sangramento, o que determina que estes não podem ser diagnosticados com Doença de Von Willebrand, no entanto, não é indicado com a doença quando nível baixo de vWF sozinho não indica doença, mas indica um fator de risco para sangramento (KEESLER; FLOOD, 2017).

Para triagem de defeitos na hemostasia pode ser realizado testes para verificação do tempo de fechamento do analisador de função plaquetária (PFA 100), tempo de protrombina (TP) e o tempo de tromboplastina parcial ativada (APTT). Geralmente é observado o PFA 100 prolongado em distúrbios graves da função plaquetária e em DVW grave, mas não é detectado em todas as formas da DVW. Sabe-se que, quando o TP estiver normal no VWF, no entanto o APTT pode estar prolongado, isso pode ser devido a nível reduzido presente do FVIII. Todavia, esse teste não é significativo para o diagnóstico, devido nas formas leves da Doença de Von Willebrand ter os níveis normais do FVIII no teste APTT. Por conta disso, avaliação dos testes destacados posteriormente são necessários realizar independentemente de resultados normais na triagem de hemostasia (BRASIL, 2016).

Os testes laboratoriais utilizados incluem a medição da atividade coagulante plasmática do FVIII (FVIII:C), na avaliação do nível de proteína VWF usando o antígeno VWF (VWF: Ag), bem como em ensaios que medem a atividade do VWF, principalmente as atividades da glicoproteína plaquetária GPIba e de ligação ao colágeno (VWF: CB). Na tabela 1, enfatiza o princípio de cada teste específico utilizado no diagnóstico laboratorial da Doença de Von Willebrand (LAFFAN et al., 2014).

Tabela 1. Princípio dos testes específicos empregados no diagnóstico laboratorial da Doença de Von Willebrand.

Título	Autor e Ano	Princípio do teste
Manual de Diagnóstico Laboratorial das Coagulopatias	(BRASIL, 2016).	O ensaio FVIII é medido utilizando o ensaio de coagulação, na qual mede a capacidade de um plasma com várias diluições, sendo utilizado para corrigir o tempo de tromboplastina parcial ativada de

Hereditárias e Plaquetopatias		um plasma com deficiência de fator VIII. Muito embora o FVIII tenha um media vida regulada pelo VWF e seja constantemente reduzida na VWD, os níveis de FVIII na VWD podem ser normais.
Doença de Von Willebrand	(FLEURY, 2024).	A verificação dos níveis plasmáticos do antígeno VWF: Ag pode ser realizado por vários ensaios, dentro os quais pode destacar o ensaio imunossorvente ligado a enzima (ELISA), método turbidimétrico utilizando esferas de látex. É válido ressaltar que quando o antígeno está presente no plasma, se ligará ao anticorpo VWF presente na placa de microtitulação no ensaio de ELISA ou às partículas de látex no imunoturbidimétrico, e então o VWF é quantificado com base na ligação antígeno/anticorpo, mas não avalia a funcionalidade da proteína.
Aspectos laboratoriais da doença de von Willebrand: repertório de testes e opções de ensaios de atividade e análise genética	(CASTAMAN; HILLARP; GOODEVE, 2014).	O ensaio de cofator de ristocetina VWF é um ensaio de aglutinação no qual o plasma dos pacientes é adicionado às plaquetas de controle fixas lavadas na presença de ristocetina e a extensão da aglutinação é medida. Esse teste tem como finalidade investigar a ligação do VWF com o receptor (GP1b $\alpha$ ), na qual a Ristocetina é um antibiótico utilizado no ensaio para promover a interação do VWF- GP1b $\alpha$ , sendo essa capacidade de interação a maneira mais específica para detectar a doença de Von Willebrand. Sabe-se que esse ensaio VWF: RCo tem limitações quanto ao seu uso, seja na execução, possui baixa precisão e sensibilidade quando seus protocolos são baseados na agregometria das plaquetas.
Questões atuais no diagnóstico e tratamento da doença de von Willebrand	(KEESLER; FLOOD, 2017).	Ligação do colágeno (vWF:CB) tem a finalidade de mensurar a funcionalidade do vWF, no qual essa interação (vWF:CB) é proporcional a ligação vWF: Ag, sendo a razão desses dois tipos de ligação, pode ajuda a diferenciar os tipos 1 e 2 de vWD. Se o vWF: Ag e o VWF: CB for baixo em proporção vWF: CB / vWF: Ag, cerca de 1, o paciente provavelmente não terá um defeito de ligação ao colágeno. Já quando o vWF: CB é diminuído de forma desproporcional ao vWF: Ag (relação vWF: CB / vWF: Ag <0,6) expressa uma falha de interação ao colágeno (tipo 2M) e / ou de uma falha multímera tanto no tipo 2A quanto no tipo 2B. Trata-se de um método importante para discriminar entre a DvW tipo 2N e a hemofilia A.

Fonte: Autoria Própria, 2024.

A variabilidade da vWD requer a realização de múltiplos testes de diagnóstico. Quando há confirmação da vWD, os testes podem classificar a doença em tipo 1, 2 (A, B, M ou N) ou 3 do vWD. Alguns ensaios adicionais podem ajudar na identificação do mecanismo patológico

por trás das disfunções já vistas ou pode ter importância na escolha do tratamento (JONG; EIKENBOOM, 2016). Dados recentes indicam que a utilização combinada dos dois testes funcionais (VWF:RCo e VWF:CB) pode contribuir para um diagnóstico mais preciso e melhor caracterização da DvW, por permitir a detecção de variantes funcionais distintas (FLEURY, 2023).

#### 4 CONCLUSÃO

Na coagulação sanguínea, o Fator de Von Willebrand tem um papel relevante na ativação das plaquetas, induzindo a formação do tampão plaquetário e atuando na manutenção de níveis plasmáticos precisos do Fator VIII. Portanto, um diagnóstico rigoroso da Doença de Von Willebrand é essencial, pois caso contrário, pode ocasionar riscos graves ao paciente. A atuação do analista clínico e toda equipe de profissionais da saúde no conhecimento técnico acerca da condição clínica é de extrema importância, para que ocorra uma análise específica para cada paciente e possibilite um tratamento eficaz, visto que a semelhança das apresentações clínicas pode dificultar o diagnóstico, interferindo no tratamento. Sugere uma abordagem multidisciplinar, educação continuada para profissionais de saúde e a combinação de testes funcionais, como VWF: RCo e VWF: CB, como contribuição para um diagnóstico mais preciso e melhor caracterização da DvW.

#### REFERÊNCIAS

BRASIL. Manual de diagnóstico laboratorial das Coagulopatias Hereditárias e Plaquetopatias [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016. 140 p.

BOWMAN ML, JAMES PD. Controversies in the diagnosis of Type 1 von Willebrand disease. **Int Jnl Lab Hem.** 2017; 39(Suppl. 1): 61- 68.

CASTAMAN G, LINARI S. Diagnosis and Treatment of von Willebrand Disease and Rare Bleeding Disorders. **J Clin Med.** 2017;6(4):45.

CASTAMAN G, HILLARP A, GOODEVE A. Laboratory aspects of von Willebrand disease: test repertoire and options for activity assays and genetic analysis. **Haemophilia.** 2014 May; 20 Suppl 4(0 4): p. 65-70.

FLEURY MEDICINA E SAÚDE. **Doença de Von Willebrand.** Disponível em: <https://www.fleury.com.br/medico/manuais-diagnosticos/hematologia-manual/doenca-von-willebrand>. Acesso em: 20 jan, 2023.

LAFFAN MA, et al. The diagnosis and management of von W illebrand disease: a United K ingtondom Haemophilia C entre Doctors Organization guideline approved by the B ritish Committee for Standards in Haematology. **Br J Haematol.** 2014; 167: 453-465.

NG, C. J.; DI PAOLA, J. von Willebrand Disease: Diagnostic Strategies and Treatment Options. **Pediatr Clin North Am.** V. 65, n.3, p. 527-541, Junho 2018.

REZENDE, B. M.; FIGUEIREDO, A. M. Diagnóstico laboratorial da doença de Von Willebrand: uma revisão de literatura. **Salusvita**, Bauru, v. 40, n.2, p. 123-135, 2021.

ROBERTS JC, FLOOD VH. Laboratory diagnosis of von Willebrand disease. **Int J Lab Hematol**. 2015 May; 37 Suppl 1(Suppl 1):11-7.

SABIH, A.; BABIKER, H. M. Doença de von Willebrand. **StatPearls Publishing LLC**. 2023.

SCHINCO, P. et al. Current challenges in the diagnosis and management of patients with inherited von Willebrand's disease in Italy: an Expert Meeting Report on the diagnosis and surgical and secondary long-term prophylaxis. **Blood Transfus**. V. 16, n. 4, p. 371-381. 2018.

KEESLER DA, FLOOD VH. Current issues in diagnosis and treatment of von Willebrand disease. **Research and practice in thrombosis and haemostasis**. vol. 2,1 34-41. 12 Dec. 2017.



## ALÉM DOS ESTIGMAS: A TRANSFORMAÇÃO DA POLÍTICA DE DOAÇÃO DE SANGUE POR HOMENS GAYS E BISSEXUAIS E A HISTÓRICA APROVAÇÃO DO SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL

CARLOS ALBERTO PEREIRA DA SILVA JUNIOR; RICHARD LIMA DE HOLANDA

### RESUMO

A análise revisa a autorização da doação de sangue pela comunidade LGBTQIAP+, por meio de documentos e decisões do STF. A proibição foi superada pela mobilização social e esforços judiciais, garantindo o direito à doação. Essa permissão impulsiona a cidadania plena dessas pessoas.

**Palavras-chave:** hemoterapia; homossexuais; políticas de saúde.

### 1 INTRODUÇÃO

A doação de sangue é um ato nobre que desempenha um papel crucial na saúde pública. Entretanto, durante muitos anos, homens gays e bissexuais enfrentaram restrições ao contribuir com esse ato benevolente. Este artigo explora a evolução dessas restrições e a contextualização da recente aprovação pelo Supremo Tribunal Federal (STF) no Brasil, tratando-se de uma revisão bibliográfica sobre as adversidades sofridas pela comunidade de Gays, Bissexuais, Transexuais, Transgêneros, Travestis, Queer, Intersexos, Assexuais, Agêneros, Pansexuais, Polisssexuais e as demais orientações sexuais e identidades de gênero que compreendam que a diversidade é fluida e mutável (LGBTQIAP+).

Em 1964, o país enfrentou desafios políticos, resultando em uma necessidade urgente de reestruturação no suporte à população que eventualmente poderia depender de doações de sangue. Esse período evidenciou a falta de preparo no setor de saúde, destacando a importância de mudanças político-sociais. Nesse contexto, em 1965, para atender essa demanda foi criada a Comissão Nacional de Hemoterapia (CNH), a qual compete o disciplinamento da atividade médica na utilização de doadores, na coleta, classificação, preservação, manipulação, estocagem, distribuição, indicação, seleção e aplicação de sangue total e seus componentes. Entretanto, mesmo com esta necessidade, certos grupos ainda eram vedados do seu dever, por serem considerados enfermos.

Nesse viés, indivíduos portadores de doenças transmitidas pelo sangue, tais como hepatites, sífilis, HIV/Aids, bem como pessoas homossexuais, foram impedidos de participar do processo de doação, visto que estes fugiam à “normalidade”. Dessa forma, este segundo grupo foi atribuído a estas restrições pois naquele período a homossexualidade era considerada uma psicopatologia, inclusive foi incluída nos manuais médicos e legais, tanto no DSM (Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais) quanto no CID (Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde). Essas referências utilizaram

diferentes terminologias baseadas em teorias diversas sobre a origem da homossexualidade, incluindo condições genéticas, hormonais ou sociais/familiares (condições de criação familiar). Nos Estados Unidos e na Europa, a classificação das fontes de risco e transmissão do HIV/Aids já havia estabelecido "os 5Hs" (Homossexuais, Hemofílicos, Haitianos, Heroinômanos - usuários de heroína injetável e Hookers - denominação em inglês para profissionais do sexo) como os principais responsáveis pela disseminação da então pouco conhecida doença. Esses grupos foram identificados como os de maior risco para a transmissão do HIV/Aids na literatura médica da época. Como resultado, informações sobre esses grupos foram amplamente divulgadas pelos meios de comunicação, incluindo rádio e televisão, construindo significados que tiveram um impacto significativo na vida dos homossexuais e bissexuais. Esse estigma associado à transmissão da doença contribuiu para a criação de narrativas prejudiciais e estigmatizantes, influenciando a percepção pública e a vida cotidiana dessas comunidades.

A retirada da homossexualidade da classificação como psicopatologia ocorreu em 1990, quando o termo foi excluído das categorias de doenças. No entanto, a comunidade científica continuou a estigmatizar essas minorias até 2018, quando a Classificação Estatística Internacional de Doenças (CID) deixou de considerar a homossexualidade como uma condição patológica. Apesar disso, o preconceito persistiu por anos, refletindo-se na rejeição de projetos de lei que buscavam facilitar a doação de sangue pela comunidade LGBTQIAP+, o que resultou em obstáculos significativos para essa população.

## **2 MATERIAIS E MÉTODOS**

O presente estudo é um artigo de revisão, que se concentrou na análise de documentos relacionados à autorização de doação de sangue por homens gays e bissexuais. Isso incluiu a avaliação de projetos de lei, decisões do Supremo Tribunal Federal (STF) e materiais de mídia relevantes para o assunto em questão. O objetivo foi mostrar os empecilhos da comunidade na conquista deste direito e as diversas fontes de informações disponíveis sobre o assunto, abrangendo o contexto legal, a repercussão midiática e a história do tema.

## **3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

O processo enfrentado na busca pelo direito de doação de sangue pela comunidade LGBTQIAP+ teve início em 2003 quando o projeto de lei nº 287, que justificava o impedimento da doação de sangue por homens gays e bissexuais como sendo uma ação de preconceito e de violação dos direitos humanos, uma vez que a Constituição Federal, no artigo 3º, inciso IV, destaca entre os objetivos fundamentais da República Federativa do Brasil a promoção do bem de todos, sem discriminação por origem, raça, cor, sexo, idade ou qualquer outra forma de preconceito. Em 2008, por meio do projeto de lei nº 4373, apresentado pela deputada Sueli Vidigal, destacou-se a crescente necessidade de transfusões e a escassez resultante. O projeto enfatizou que, devido à orientação sexual, indivíduos interessados em doar eram impedidos de desempenhar seu papel cidadão, enfrentando preconceito, inclusive de órgãos estatais.

Em 2016, o projeto de lei nº 6279, apresentado pelo deputado Jean Wyllys, evidenciou a discriminação associada à doação de sangue por homens gays e bissexuais, questionando a classificação desse grupo como de risco e buscando desestigmatizar essa questão na sociedade. Nesse período, agentes sociais também protocolaram a ADI (Ação Direta de Inconstitucionalidade) nº 5543, contestando os termos relacionados aos homens gays e



bissexuais, alegando que isso aumentava o risco de transmissão do vírus HIV para essa população. Em 2020, foi sancionado o último projeto de lei na Câmara dos Deputados, o de nº 3.598, que visava regularizar, pela Anvisa, a doação de sangue pela comunidade LGBTQIAP+, uma vez que a não aceitação por parte desse órgão da decisão do Supremo Tribunal Federal (STF) impedia a doação de sangue por essa população. Após três meses, a Anvisa acatou a decisão do STF, que considera inconstitucional a restrição à doação baseada em conceitos étnicos, de gênero, cor, orientação sexual ou qualquer outro meio discriminatório.

A Ação Direta de Inconstitucionalidade nº 5543 representa um marco essencial na luta pelos direitos de doação de sangue por homens gays e bissexuais. Ao contestar os termos discriminatórios associados a essa restrição, a ADI destaca a importância de abordar a doação com base na avaliação individual de risco, desvinculando-a de estereótipos prejudiciais. O posicionamento do Supremo Tribunal Federal reforça a inconstitucionalidade de restrições baseadas em critérios discriminatórios, afirmando o direito igualitário de todos, independentemente da orientação sexual. O último projeto de lei sancionado em 2020 para regularizar a doação de sangue pela comunidade LGBTQIAP+ reflete um avanço legislativo importante. No entanto, ressalta-se a necessidade contínua de conscientização e implementação de políticas que garantam a equidade no acesso à doação de sangue, promovendo uma sociedade inclusiva e livre de preconceitos.

A decisão histórica do Supremo Tribunal Federal em permitir a doação de sangue por homens gays e bissexuais representa um avanço significativo na conquista e afirmação dos direitos fundamentais de cidadania no Brasil. Ao eliminar as restrições anteriormente impostas a essa comunidade, a votação do STF não apenas promove a igualdade, mas também destaca a importância de reconhecer a diversidade e respeitar a dignidade de todos os cidadãos.

A proibição anterior à doação de sangue por homens gays não apenas limitava o acesso a um ato nobre de solidariedade, mas também perpetuava estigmas e preconceitos que afetavam diretamente a comunidade LGBTQIAP+. Ao superar essas barreiras, a decisão do STF contribui para a desconstrução de estereótipos prejudiciais e para a promoção de uma sociedade mais inclusiva e justa.

A validação dos direitos constitucionais do cidadão brasileiro, por meio dessa decisão, reflete o compromisso do país com os princípios fundamentais da igualdade e não discriminação. Ao reconhecer o direito à doação de sangue para todos, independentemente de orientação sexual, o STF reforça a ideia de que a cidadania plena deve ser acessível a todos os indivíduos, independentemente de sua orientação afetivo-sexual.

Além disso, a conquista desse direito tem um impacto significativo na visibilidade da comunidade LGBTQIAP+. A sociedade brasileira é desafiada a reconhecer e aceitar a diversidade, promovendo a inclusão e a igualdade em todos os setores da vida pública. Ao possibilitar a doação de sangue por homens gays, o STF contribui para a construção de uma narrativa de respeito, valorização e reconhecimento da dignidade de todos os membros da sociedade.

Em última análise, a liberação da doação de sangue por homens gays não é apenas uma vitória jurídica, mas também um passo crucial em direção a uma sociedade mais justa, inclusiva e respeitosa. Essa decisão destaca a importância de se trabalhar continuamente para eliminar qualquer forma de discriminação, promovendo uma cultura que celebra a diversidade e garante a todos os cidadãos o pleno exercício de seus direitos fundamentais.

#### **4 CONCLUSÃO**

Ao discutimos sobre a restrição do direito de doar sangue por homens gays e bissexuais,

constatamos que as medidas restritivas, inicialmente estabelecidas pelo Ministério da Saúde e endossadas pela ANVISA, abre espaço, no contexto atual, para uma reavaliação, desta vez equitativa, desprovida de estigmas e preconceitos, acerca da doação de sangue por integrantes da comunidade LGBTQIAP+. Esta avaliação, fundamental à saúde pública, deve ocorrer sem qualquer influência da orientação sexual e/ou identidade de gênero.

A decisão do Supremo Tribunal Federal, ao proibir a restrição na doação de sangue por homens gays e bissexuais, além de outros membros da comunidade, não apenas valida os direitos constitucionais de todos os cidadãos brasileiros, mas também contribui para elevar a visibilidade da comunidade LGBTQIAP+. Essa visibilidade é essencial para o reconhecimento da dignidade da pessoa humana, promovendo a inclusão e aceitação desses membros pela sociedade em geral.

## REFERÊNCIAS

AMERICAN RED CROSS. Eligibility Criteria: Men Who Have Sex with Men. Disponível em: <https://www.redcrossblood.org/donate-blood/how-to-donate/eligibility-requirements/lgbtq-donors.html>. Acesso em: 16 fev. 2024.

BRASIL. Constituição (1988). **Constituição da República Federativa. Art 3º, IV.** Disponível em: [https://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/constituicao/constituicao.html](https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.html). Acesso em: 23 jan. 2024.

CAMPOS, J. **Projeto de Lei n. 3598/2020.** Brasília: Câmara dos Deputados, 2020. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2256640>. Acesso em: 23 jan. 2024.

CARNEIRO, L. **Projeto de Lei n. 287/2003.** Brasília: Câmara dos Deputados, 2003. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=105927>. Acesso em: 23 jan. 2024.

DE MELLO, Celso Antônio Bandeira. **O conteúdo jurídico do princípio da igualdade.** São Paulo, Malheiros, 1999.

FACHIN, Edson. "Voto do Ministro Relator na Ação Direta de Inconstitucionalidade 5543". STF, 2020.

GOLDMAN, M., et al. "Donor Deferral Policies for Men Who Have Sex with Men: Past, Present and Future." **Vox Sanguinis**, vol. 113, no. 2, 13 Dec. 2017, pp. 95–103.

SILVA, C. O. P. da. **Transjusfundamentalidade: diálogos judiciais transnacionais sobre direitos fundamentais.** Brasília: Universidade de Brasília, 2013.

SOUSA Junior, V.; Edison, et al. "Ban on Blood Donation from Homoaffective People: A Bioethical Study." **Revista Bioética** (Impresso), vol. 28, no. 1, 2020, pp. 89–97. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/bioet/a/dg7px5phD8FvypgV4WcZTLw/?lang=pt>. Acesso em: 16 fev. 2024.

**Texto & Contexto Enfermagem**, v. 32, 2023, e20220148. Doação de sangue de homens gays e bissexuais: contextualizando a aprovação do Supremo Tribunal Federal. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/t3jRcmDV3Fn9fYySM5MGj8K/?format=pdf&lang=pt>

VECCHIATTI, P. R. I. **Manual da Homoafetividade**: Da Possibilidade Jurídica do Casamento Civil, da União Estável e da Adoção por Casais Homoafetivos. São Paulo, Método, 2008.

VIDIGAL, S. **Projeto de Lei n. 4373/2008**. Brasília: Câmara dos Deputados, 25 nov. 2008. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=417428>. Acesso em: 23 jan. 2024.

WYLLYS, J. **Projeto de Lei n. 6297/2016**. Brasília: Câmara dos Deputados, 11 out. 2016. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2113829>. Acesso em: 23 jan. 2024.



## ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS NAS INFECÇÕES PARASITÁRIAS

ANA LAURA SCHWINGEL; SARAH FERREIRA BARBOSA MARQUES

### RESUMO

O hemograma é um exame realizado em laboratórios de análises clínicas a fim de avaliar as células sanguíneas, algumas alterações desse exame podem estar ligadas a parasitoses, que causam infecções e são provocadas por protozoários e helmintos, sua contaminação está intimamente relacionada com falta de saneamento básico e maus hábitos de higiene. Esse exame é indispensável no auxílio de diagnóstico de patologias em geral, e pode apresentar desvios nos parâmetros sanguíneos relacionadas ao parasitismo. Atualmente contamos com equipamentos automáticos de ponta, que nos auxiliam fornecendo resultados rápidos e precisos. Diante do tema exposto é abrangido algumas parasitoses que tem relação com distúrbios no sangue e podem causar enfermidades e até mesmo a morte. Esse trabalho tem por objetivo resumir algumas pesquisas sobre as interferências desses organismos nos resultados hematológicos e apontar algumas características importante no olhar analítico de amostras examinadas, tendo como referências revisões literárias baseadas em artigos nacionais relacionados ao tema. É de grande interesse que os profissionais da área de análises clínicas/hematologia saibam identificar essas interferências e possam passar um diagnóstico de qualidade, para que os pacientes sejam tratados imediatamente com a terapia adequada. Podemos relacionar doenças secundárias com as infecções parasitárias, como por exemplo a anemia e a meningite, por isso é importantíssimo que não haja negligência diante da investigação e análise clínica. Existem diversas espécies de parasitas/helmintos patogênicos, porém iremos destacar os mais comuns na literatura, afinal, mesmo com divulgação e orientação sobre o assunto, essas doenças ainda são um problema sério na saúde pública, principalmente nas áreas endêmicas, onde a manifestação é rápida.

**Palavras-chave:** helmintos; anemia; leucocitose; eosinofilia

### 1 INTRODUÇÃO

As parasitoses são um problema muito comum em países carentes em saneamento básico, elas podem causar diversos malefícios a saúde humana, como por exemplo a anemia, complicações respiratórias e cardíacas, cisticercose, entre outras. Esses organismos são classificados como ectoparasitas, quando afetam a parte exterior do corpo do hospedeiro, endoparasitas, quando vivem no interior do corpo do hospedeiro e hemoparasitas, quando vivem na corrente sanguínea. As infecções por esses seres podem ou não aparecer no resultado de hemograma, mas é de grande importância se atentar e ter um bom olhar analítico para essas situações. Segundo Antunes; Morais (2018) “a alteração hematológica mais evidente nas infecções parasitárias foi a anemia, com 70,84% (192/271) de frequência nos indivíduos parasitados que apresentaram algum tipo de distúrbio hematológico”. Esse trabalho tem como objetivo reunir conhecimentos bibliográficos referente as alterações hematológicas

nas infecções causadas por parasitas, auxiliando o profissional na análise e conseqüentemente a confecção do respectivo laudo para auxiliar o médico no diagnóstico e melhor tratamento.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa de revisão de literatura, baseada em artigos nacionais. As buscas bibliográficas foram realizadas nas bases de dados do Google Acadêmico, utilizou-se os descritores “Parasitose”; “Infecções parasitárias” e “Alterações no hemograma” em português e foram feitas buscas de artigos relacionados ao tema nas referências dos trabalhos achados no Google Acadêmico.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O *Toxoplasma gondii* é o causador da toxoplasmose e é encontrado nas fezes de felinos e alimentos contaminados, no hemograma pode-se apresentar leucopenia ou leucocitose, linfocitose (discretas células atípicas) e monocitose (ambas no inícios da infecção), sendo a eosinofilia a mais frequente.

A Malária é causada por quatro espécies de Plasmodio, sendo eles: *P. falciparum*, *P. malariae*, *P. ovale*, *P. vivax*, tendo sua transmissão por fator vetorial, onde o mosquito-prego fêmea do gênero Anopheles tem contato com o ser humano e injeta os esporozoítos na corrente sanguínea. No hemograma é possível ver anemia, trombocitopenia, redução de hemoglobina, de leucócitos e aumento de RDW. A ferramenta padrão para diagnóstico é o esfregaço sanguíneo corado com Giemsa e observados no microscópio óptico, é importante frisar que essa análise seja realizada por profissionais capacitados. As alterações mais evidentes no hemograma são decisivas para o diagnóstico médico e estão restritas notadamente aos eritrócitos. “Essas células são sumariamente induzidas à morte precoce pelos parasitas que as atacam, resultando, conseqüentemente, em anemia hemolítica de variáveis graus entre o moderado o acentuado, geralmente associados à reticulocitose” (NAOUM, 2017, p.1). “A anemia é uma das causas mais comuns de morbidade e mortalidade nas infecções maláricas principalmente nas mulheres grávidas e crianças, o *P. falciparum* apresenta maior capacidade de induzir quadros graves de anemia que *P. vivax*, entretanto *P. vivax* também é capaz de causar anemia grave” (FRANÇA,2013, p.8-9). “[Já em relação a plaquetopenia, é um traço] bastante comum na malária, episódios hemorrágicos são raramente observados e estão associados com trombocitopenia grave ou coagulação intravascular disseminada” (FRANÇA,2013, p.9).

Uma outra doença parasitária pouco conhecida é a babesiose, causada por um protozoário do gênero Babesia e é transmitida pelo carrapatos Ixodes infectados. No Brasil raramente é diagnosticado casos em humanos, esse organismo causa lise dos glóbulos vermelhos do hospedeiro, provocando anemia hemolítica febril, hematócrito baixo, baixo nível de hemoglobina e de haptoglobina, também é comumente observada contagem elevada de reticulócitos e trombocitopenia. O diagnóstico por esfregaço sanguíneo corado em Giemsa requer tempo de experiência, a melhor visualização desses protozoítos são em esfregaços finos e pelo menos 200 campos devem ser revisados para concluir a não parasitemia.

Segundo Leite et al. (s.d.), a doença de chagas infecção causada pelo protozoário Trypanosoma cruzi, possui duas fases para a doença, sendo a fase aguda e a crônica. Afirma ainda que quando a resposta imunológica do hospedeiro consegue combater a replicação do parasita, a parasitemia que representa o número de parasitos que estão presentes na corrente sanguínea tem sua redução dos níveis detectáveis pela microscopia, logo os sintomas agudos vão regredir, e o paciente passa para a fase crônica, vale ressaltar que é raro sua detecção na fase aguda.

A identificação do *T. cruzi* pode ser feita a partir de esfregaço sanguíneo, aspirados de linfonodos e no líquido cefalorraquidiano (LCR), no caso da fase aguda, o nível de parasitemia é alto e os tripomastigotas móveis podem ser vistos em microscopia com lamina frescas de sangue anticoagulado ou camada de leucócitos (*buffy coat*). Essa doença não há achados hematológicos específicos, porem podemos encontrar presença de anemia microcítica ou

normocítica com linfocitose na fase aguda.

No caso da *Leishmania* é importante ressaltar que existem mais de 20 espécies patogênicas para o ser humano e muitas das infecções são assintomáticas, na visceral por exemplo percebe-se o tropismo pela medula óssea, gerando interferência na produção celular. A primeira citopenia costuma-se aparecer na forma de neutropenia periférica, porém quando o paciente procura atendimento, geralmente o hemograma já apresenta anemia, eosinopenia e trombocitopenia. O diagnóstico normalmente é por meio de esfregaço de medula óssea ou linfonodo, além da cultura *in vitro* que tem maior sensibilidade no isolamento. Contudo, em relação ao esfregaço de sangue periférico, o mesmo obtém baixa sensibilidade e por isso não é utilizado como ferramenta para determinação clínica.

Quando falamos de parasitas é de grande importância clínica estudarmos e relacionarmos os enteroparasitas intestinais, os mais frequentes são os: *Ascaris lumbricoides*, *Trichuris trichiura*, *Entamoeba histolytica*, *Strongyloides stercoralis*, *Giardia intestinalis* e os ancilostomídeos (*Necator americanus* e *Ancylostoma duodenale*). “No entanto, infecções causadas por parasitas intestinais são, sem dúvida, das doenças mais comuns e mais negligenciadas, afetando mais de 30% da população mundial” (UNICEF, 1998). A anemia de deficiência de ferro, os quadros diarreicos, desnutrição e má absorção são alguns malefícios causados por esses organismos e são proporcionais ao nível de infestação parasitária. No hemograma conseguimos identificar anemia hipocromica microcítica, leucocitose e eosinofilia.

“Relacionando a anemia ferropriva com às parasitoses intestinais, comumente, os parasitas apresentam ação espoliativa, consumindo os nutrientes do organismo humano e, com a sua aderência ao intestino, podem provocar o sangramento no local e sua perda pelas fezes” (CASTRO, 2023, p.2).

#### 4 CONCLUSÃO

Diante do exposto no resumo, torna-se evidente que as parasitoses podem estar interferindo nos resultados hematológicos e que o profissional responsável por avaliar os índices dessa análise deve estar preparado e conseguir identificar as interferências nos marcadores. Foi observado também que infecções por parasitas ainda são muito negligenciadas e pouco identificadas na fase aguda. Ficou perceptível que a anemia é um fator facilmente identificado no hemograma de pacientes infectados com esses organismos, e que esse exame serve de auxílio para diagnóstico, ou seja, quanto mais preciso for o resultado mais eficiente será o relatório clínico e tratamento.

#### REFERÊNCIAS

ANTUNES, R. S; MORAIS, A. F. Correlação de alterações hematológicas em doenças parasitárias. In: SETOR DE PARASITOLOGIA HUMANA E HEMATOLOGIA DO LABORATÓRIO SABIN DE ANÁLISES CLÍNICAS - NÚCLEO TÉCNICO OPERACIONAL (NTO) – **Revista Rbac**, Brasília-DF, Brasil, 2019, p. 191-195.

CASTRO, P. R. Anemia ferropriva e parasitoses intestinais, suas relações e alterações hematológicas. In: ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA, 2023, p. 1-6.

FRANÇA, M. M. Avaliação das alterações hematológicas e da resposta imune em indivíduos coinfectados com *Plasmodium spp.* E parasitos intestinais em populações naturalmente expostas à malária. In: FIOCRUZ INSTITUTO OSWALDO CRUZ, 2013, Rio de Janeiro, p. 01-33.

LEITE, L. A. C; CHAUFFAILLE, M. L. L. F; PERAZZIO, A. S. B. SANDES, A. F; GONÇALVES, M. V; LÁZARI, C. S; CAPPELLANO, P; GRANATO, C. F. H; CAVICHIO, M. W. E. Alterações hematológicas em processos infecciosos. In: **Revista Fleury Medicina E Saúde**. Disponível em: <https://www.fleury.com.br/medico/manuais-diagnosticos/alteracoes-hematologicas-em-processos-infecciosos/alteracoes-hematologicas-nas-infeccoes-parasitarias>. Acesso em: 19 de jan. 2024.

NAOUM, P.C. O **hemograma nas infecções**. In: ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA, 2017, São Paulo, p.1.

UNICEF (Fundo das Nações Unidas para a Infância) Situação mundial da infância. Brasília (DF); 1998.

WALCHER, D. L; PEDROSO, D; FRIZZO, M. N. Associação entre parasitoses intestinais e alterações do hemograma. In: **Revista Mirante**, 2013, Osório – F A C O S / C N E C, v. 3, p. 18-34.



## **ANÁLISE DOS EFEITOS DAS CÉLULAS-TRONCO NA PATOLOGIA ALZHEIMER: REVISÃO LITERÁRIA**

**KAROLINA CRISTINE SOUSA PEREIRA**

### **RESUMO**

A patologia Alzheimer acomete muitas pessoas anualmente, além disso, essa doença influencia na descomplicação entre os neurônios, causando, dessa forma, a sua morte. É estimado que, dentre as pessoas, cerca de 50 milhões são atingidas por fatores de demência, sendo 60% dos casos tendo como principal patologia a doença de Alzheimer. Assim, para a construção deste trabalho foi feita a leitura de artigos tanto na língua inglesa quanto na portuguesa, também sites e revistas por meio das plataformas Scielo, Google Acadêmico e PubMed. Justifica-se, portanto, com a produção deste trabalho a cooperação deste assunto, o qual é extremamente importante para a progressão na área da saúde, além disso, o trabalho apresenta por objetivo, informar por meio desta revisão de literatura como as células-tronco podem ser utilizadas no tratamento da doença de Alzheimer. A doença de Alzheimer é ocasionada por conta da morte de neurônios, os quais exercem funções importantes, as quais fazem parte da memória, além do enfraquecimento das funções neurológicas. Essa patologia tem como principais consequências atrofia cerebral, presença de neurofibrilares, placas senis e redução neural. O estudo de diferentes tipos de células-tronco foram realizados para a obtenção de resultados quanto ao seu comportamento referente à doença em questão. As células-tronco adultas são importantes, pois podem influenciar no tratamento de distintas patologias, as quais implicam no sistema hematopoiético. Sendo assim, as células-tronco possuem um papel fundamental na contribuição do tratamento da patologia em discussão no trabalho, tendo em vista que essas células possuem o potencial de substituir neurônios que foram perdidos.

**Palavras-chave:** Doença degenerativas; Demência; Necroptose; Medula Espinal; Distúrbios Cerebrais.

### **1 INTRODUÇÃO**

As células-tronco adultas encontram-se geralmente em tecidos com origem mesodermal (Araújo *et al*, 2005), essas células são conhecidas, pois influenciam no tratamento de diversas patologias, as quais impactam o sistema hematopoiético, além disso, essas células são encontradas na medula óssea (Pereira, 2008). As células-tronco são responsáveis pela síntese de células sanguíneas, como linfócitos, hemácias, plaquetas entre outras, nos tecidos mortos, esse tipo celular contém um papel fundamental para a conservação deles (Pereira, 2008). Sabe-se que com o passar do tempo, diversos tecidos e órgãos não possuem mais a mesma funcionalidade, consequência do envelhecimento ou influência de alguma patologia (



Pereira, 2008). Na patologia Alzheimer, por conta de alterações com efeitos tóxicos, os neurônios param de obter comunicação e morrem (Pronin, 2024).

Muitas pessoas na atualidade são frequentemente atingidas por algum fator de demência, é estimado que dentre as pessoas, cerca de 50 milhões são acometidas, além do fato de 10 milhões de novos casos sejam diagnosticados anualmente. Cerca de 60% dos casos têm como principal patologia a Alzheimer, dessa forma, é estimado que até o ano de 2050, 150 milhões de pessoas sejam atingidas com a demência, advinda por meio da doença Alzheimer (Gauthier *et al*, 2021). Sendo assim, justifica-se com a produção deste trabalho a cooperação de tal assunto, o qual é extremamente relevante e importante para a progressão na saúde. Além disso, o trabalho apresentado tem por objetivo informar através desta revisão literária como as células-tronco podem ser utilizadas no tratamento do Alzheimer.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

A metodologia deste trabalho consiste na leitura de artigos científicos tanto na língua inglesa quanto na portuguesa, além de sites, revistas e projetos com temáticas que englobam e contribuem para síntese desta revisão de literatura, as pesquisas e seleções foram realizadas através das plataformas Scielo, Google Acadêmico e PubMed.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Sendo uma das patologias mais comuns, a doença de Alzheimer é ocasionada devido a morte de neurônios, os quais exercem funcionamentos importantes na memória e ações executivas, as funções neurológicas também podem ser enfraquecidas (Garcez, 2023). Sabe-se que as células tronco são essenciais, pois podem recompor tecidos com danificações, podendo dessa forma, fazer parte de tecidos diferentes (Brasil, 2010). Esse tipo celular possui resultados anti-inflamatórios, além de fornecerem benefícios, auxiliando no crescimento neural e na redução dos radicais livres, além da apoptose, ou seja, morte celular (Bahmad *et al*, 2021).

A doença de Alzheimer tem como de suas principais consequências a atrofia cerebral, além da apresentação de neurofibrilares, placas senis e a redução neural (Griffiths *et al*, 2023). Essas características são decorrentes devido aos fusos neurofibrilares, os quais são resultados de ajuntamento de pares de filamentos espiralados, além disso, esses pares ligam-se a proteínas tau, tendo por consequência a fosforilação celular, diminuindo o processo de polimerização tubulina, tornando-se insolúvel, rompendo o citoesqueleto e consequentemente a morte neural (Matias *et al*, 2021).

Tendo em consideração os tipos celulares, as células-tronco do tipo embrionárias, possuem a capacitação de produção de neurônios *in vitro*, entretanto, por conta da sua diferenciação, elas podem seguir outros caminhos e serem por consequência a neoplasia ou até mesmo teratomas (Muotri, 2010). Essas células podem ser encontradas em embriões, quando se refere a célula-tronco embrionária, contudo, tais células adultas podem ser detectadas em teciduais já adultos (Vogel, 2000). As células neurais conseguem se diferenciar de maneira limitada, porém, podem ser utilizadas em planos de ajuste de endógenos e exógenos, além disso, podem agir na redução da fosforilação da tau, por instigação da neurogênese, sendo assim, esse tipo celular pode atuar no melhoramento da função cognitiva, além da atividade física, de acordo com estudos realizados em camundongos (Vasic *et al*, 2019).

As células tronco pluripotentes podem apresentar a forma de transplante autólogo, contudo, são limitadas quanto a doenças correspondentes a Alzheimer e a fenótipos patológicos de neurônios gerados (Aboud-Sound *et al*, 2021). Já as células-tronco adultas

mesenquimais, podem atuar na diminuição do afastamento de b-amilóide e na fosforilação da tau, elas são importantes pois podem ser aplicadas através da via intravenosa, tendo em vista que, esse tipo celular pode permear a barreira hematoencefálica e chegar ao local lesionado, promovendo, assim, benefícios (Vasic *et al*, 2019).

#### 4 CONCLUSÃO

Dessa forma, sabe-se que o uso e o estudo das células tronco na patologia Alzheimer contribui muito para o seu tratamento, tendo em vista que, essas células possuem um potencial de substituir neurônios que foram perdidos e remodelar distintas áreas celulares ( Abdi *et al*, 2022).

#### REFERÊNCIAS

- ABDI, S., et al (2022). Stem Cell-based Therapeutic and Diagnostic Approaches in Alzheimer's Disease. **Curr Neuropharmacol**. 20 (6), 1093-1115
- ARAUJO, J. D.; ARAUJO, J. D.; FO, CIORLIN, E. et al. A terapia celular no tratamento da isquemia crítica dos membros inferiores. **J Vasc Bras**. 2005;4(4):357- 65.
- BAHMAD, H. et al (2021). Stem cells: in sickness and health. **Stem cell research & therapy**, 16 (3), 262-276
- BRASIL. Ministério da Saúde. Departamento de Ciência e Tecnologia; Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Fomento às pesquisas em terapia celular e células-tronco no Brasil. *Revista Saúde Pública*, 44 (4), 763-764, 2010.
- GARCEZ, M. ALZHEIMER: O que é, causas, sintomas e tratamento. Laboratório Exame Medicina Diagnóstico, 2023. Disponível em: <https://laboratorioexame.com.br/saude/alzheimer>
- GAUTHIER, S.; ROSA-NETO, P.; MORAIS, J. A.; WEBSTER, C. World Alzheimer Report 2021: Journey through the diagnosis of dementia. London: Alzheimer's Disease International (UK); 2021. 313 p.
- MATIAS, I. et al. Alzheimer's disease: impact on elderly's and caregiver's quality of life. **Research, society and development**. 10 (3), 1-9, 2021.
- MUOTRI, A. R. Células-tronco pluripotentes e doenças neurológicas. **Estudos Avançados**, 24 (70), 71–79, 2010.
- PEREIRA, L. V. A importância do uso das células tronco para a saúde pública. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 13, p. 07-14, 2008.
- PRONIN, T. Alzheimer: como a doença prejudica o cérebro e quais os principais sintomas. VivaBem Uol, 2024. Disponível em : <https://www.uol.com.br/vivabem/noticias/redacao/2024/01/24/alzheimer-como-a-doenca-prejudica-o-cerebro-e-quais-os-principais-sintomas.htm>

VASIC, V.; BARTH, K. Neurodegeneration and Neuro-Regeneration - Alzheimer's Disease and Stem Cell Therapy. **International Journal of Molecular Sciences**, 22 (18), 1-21, 2019.

VOGEL, G. Can old cells learn new tricks? *Science*, Washington, DC, v.287, p.1418-1419, Feb. 2000.



## **A SÍNDROME DO ANTICORPO ANTIFOSFOLIPÍDEO E SEU IMPACTO DURANTE A GESTAÇÃO: UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

GABRIELA GUERRA DE VASCONCELLOS LIMA; ANA VICTORIA TANIGAKI DE ANDRADE; BEATRIZ NUNES PASSOS DE ANDRADE.

### **RESUMO**

**Introdução:** A síndrome do anticorpo antifosfolipídeo (SAF) é uma doença autoimune que consiste em trombose e perda fetal na gestação causada por vários anticorpos autoimunes direcionados contra uma ou mais proteínas ligadas a fosfolípidios como a beta 2-glicoproteína 1, protrombina e anexina A5. A SAF é uma das trombofilias adquiridas mais comuns e, diferente das trombofilias genéticas, está associada à trombose venosa e arterial. **Objetivo:** Analisar e compilar dados atuais sobre a importância do diagnóstico precoce da SAF, seus impactos na gestação e seu manejo. **Materiais e métodos:** Leitura, análise e discussão de artigos científicos encontrados nas bases de dados: PubMed, Scielo e UpToDate, publicados no período de 2016 a 2023, usando como descritores: “Antiphospholipid Syndrome”, “Pregnancy” e “Diagnosis”. **Resultados e discussão:** A SAF é uma patologia que gera um estado de hipercoagulabilidade no paciente, portanto a principal evidência clínica apresentada é o risco aumentado de trombose. Além disso, em caso de gravidez a mulher pode apresentar quadros de pré-eclâmpsia, eclâmpsia, hemólise, alterações hepáticas, baixa contagem de plaquetas, abortos recorrentes, crescimento fetal restrito, parto prematuro e morte fetal. O diagnóstico da SAF é feito a partir da associação das manifestações clínicas e dos resultados dos exames laboratoriais. A gravidade da SAF depende de alguns fatores como o tipo e a complexidade dos anticorpos, e a presença de outras patologias. O manejo de mulheres com SAF inclui um acompanhamento multiprofissional, a fim de otimizar os resultados maternos e fetais. Atualmente, o padrão-ouro de tratamento é a baixa dose de aspirina pré-concepcional combinada com heparina de baixo peso molecular em doses profiláticas, a partir do momento do teste de gravidez positivo. **Conclusão:** É possível concluir sobre a importância do diagnóstico precoce e do manejo da SAF em mulheres grávidas, a fim de evitar intercorrências, que prejudiquem tanto o bebê quanto a gestante, durante a gravidez e o parto.

**Palavras-chave:** Síndrome Antifosfolipídica; Gravidez; Diagnóstico.

## **1 INTRODUÇÃO**

A síndrome antifosfolipídica (SAF) é uma doença autoimune sistêmica caracterizada por manifestações trombóticas arteriais e venosas e/ou comorbidades relacionadas à gravidez em pacientes com a presença de pelo menos um tipo de anticorpo antifosfolípide (aPL) circulante (PIGNATELLI, 2020). Esses anticorpos são direcionados a proteínas ligadas fosfolípidios de membrana que possuem função anticoagulante como a beta 2-glicoproteína 1, protrombina e anexina A5 e, dessa forma, favorecem o acúmulo de trombina na superfície

celular e a formação de trombos (CHATURVEDI; MCCRAE, 2017). A SAF é considerada uma doença rara, com prevalência estimada de 0,05% na população geral, e é 3,5 vezes mais comum em mulheres em comparação aos homens. Mulheres com SAF correm maior risco de complicações durante a gravidez, como pré-eclâmpsia, perda fetal, tromboembolismo, parto prematuro e mortalidade perinatal. Sem tratamento, apenas 25% dos pacientes com SAF conseguem dar à luz um recém-nascido saudável, por isso o aconselhamento pré-concepcional desse grupo de mulheres é fundamental. (WALTER, 2021)

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa realizada nas bases de dados: Pubmed, Scielo e UpToDate. Foram utilizados os descritores: "Antiphospholipid Syndrome", "Pregnancy", "Diagnosis". Desta busca foram encontrados X artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção.

Os critérios de inclusão foram: artigos em português, publicados no período de 2016 a 2023 e que abordavam as temáticas propostas para esta pesquisa, estudos do tipo revisão sistemática e meta-análise, disponibilizados na íntegra. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, disponibilizados na forma de resumo, que não abordavam diretamente a proposta estudada e que não atendiam aos demais critérios de inclusão.

Após os critérios de seleção restaram 11 artigos que foram submetidos à leitura minuciosa para a coleta de dados. Os resultados foram apresentados de forma descritiva, abordando as principais informações e desfechos de cada estudo.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A síndrome do anticorpo antifosfolípídeo é uma patologia autoimune sistêmica associada a problemas tromboembólicos e a resultados obstétricos adversos. O tratamento da SAF durante a gravidez reduz a incidência desses eventos. Dessa forma, o diagnóstico precoce desse quadro é essencial para o manejo da síndrome, a definição do tratamento necessário e, conseqüentemente, o melhor prognóstico para o quadro. (DE BARROS, 2021; LOCKWOOD, 2023)

O diagnóstico da SAF é realizado pela presença de pelo menos 1 manifestação clínica associada a 2 resultados positivos no exame de anticorpo antifosfolípídeo (aPL) realizados em um intervalo de 12 semanas.

Nesse contexto, é necessário afastar possíveis diagnósticos diferenciais que podem simular um quadro clínico semelhante ao da SAF, como trombofilia, neoplasias mieloproliferativas, anomalias cromossômicas e desordens endócrinas. Além disso, deve-se avaliar casos de resultado positivo do exame aPL dissociados à SAF, principalmente em pacientes portadores de Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) e de outras doenças reumáticas, em quadros infecciosos e em uso de alguns medicamentos. (ERKAN, 2023)

Ademais, existem alguns fatores que estão associados a uma maior incidência de resultados obstétricos adversos e gravidade da SAF. Sendo, principalmente, a presença de anticoagulante lúpico (LA), exame laboratorial triplo positivo (aPL, LA e AB2GP1) e altos títulos de anticorpos. (DE BARROS, 2021; LOCKWOOD, 2023)

A principal manifestação clínica associada a SAF é a trombose arterial ou venosa, sendo que veias profundas das extremidades inferiores e a circulação arterial cerebral são os locais mais comumente afetados (CHATURVEDI; MCCRAE, 2017). O estado trombofílico dessa patologia decorre de um problema na enovelção de proteínas da membrana fosfolípídica das células pelo aPL, com isso proteínas plasmáticas de ação anticoagulante, como a anexina A5, não são capazes de interagir com a membrana e como resultado há uma

maior quantidade de trombina na superfície celular que favorece o quadro de trombose.

Em gestantes a SAF é um quadro de grande relevância, pois pode gerar consequências severas para a mãe e o feto. Com relação às complicações maternas estão listadas na bibliografia a trombose em leito venoso, arterial ou capilar, além do quadro de pré-eclâmpsia ou eclâmpsia de início precoce e hemólise, enzimas hepáticas elevadas e baixa contagem de plaquetas. No que tange às complicações fetais pode se citar abortos recorrentes, feto pequeno para a idade gestacional, parto prematuro e morte fetal intrauterina ou natimorto. (SCHREIBER; HUNT, 2019)

A síndrome antifosfolípide catastrófica (CAPS) é uma forma rara de SAF com risco de vida, caracterizada por complicações trombóticas graves, geralmente trombose microvascular e de grandes vasos, afetando múltiplos órgãos, que se desenvolvem simultaneamente ou durante um curto período de tempo. A CAPS normalmente se desenvolve após infecção, trauma ou cirurgia e começa com os seguintes sintomas: febre, trombocitopenia, fraqueza muscular, distúrbios visuais e cognitivos, dor abdominal, insuficiência renal e coagulação intravascular disseminada. (CARRASCO, 2021)

O manejo de mulheres com SAF inclui um tratamento personalizado antes, durante e após a gravidez, a fim de otimizar os resultados maternos e fetais. É indispensável e extremamente importante o acompanhamento por uma equipe multidisciplinar que inclua obstetras, reumatologistas ou imunologistas com experiência nesta área. Esse acompanhamento tem como objetivo conhecer todas as complicações anteriores em demais gestações ou se há histórico de eventos trombóticos. Além disso, é importante saber sobre a existência de outras doenças autoimunes associadas, principalmente Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES), e sobre outras comorbidades, como tabagismo, obesidade e diabetes, que podem aumentar consideravelmente o risco para mãe e bebê. (TEKTONIDOU, 2019)

Durante a gravidez, é fundamental que as portadoras da SAF façam além da triagem ultrassonográfica de rotina no primeiro e segundo trimestres, a vigilância suplementar no terceiro trimestre para diagnosticar pré-eclâmpsia precoce ou tardia e/ou restrição do crescimento fetal. Ademais, em todas essas gestantes deve ser realizado exame de sangue seriado, principalmente naquelas com histórico de complicações relacionadas à insuficiência placentária. As suplementações também são extremamente importantes. Recomenda-se o uso de ácido fólico durante pelo menos 1 mês antes da concepção e a administração de cálcio e vitamina D durante a gravidez e o puerpério (ALIJOTAS-REIG, 2022)

Atualmente, o padrão-ouro de tratamento é a baixa dose de aspirina pré-concepcional (100 mg/dia) combinada com heparina de baixo peso molecular em doses profiláticas (0,4–0,6 mg/kg/dia) a partir do momento do teste de gravidez positivo (ESTEVE-VALVERDE, 2016). Para gestantes que tiveram acontecimentos trombóticos prévios, deve ser administrada trombotoprofilaxia secundária com terapêutica anti-vitamina K, que deve ser evitada entre a 5<sup>a</sup> e a 12<sup>a</sup> semana de gestação. Tratamentos com o uso de Hidroxicloroquina, corticosteróides e imunoglobulina intravenosa também se mostraram promissores. Todavia, é extremamente importante ressaltar que as evidências são limitadas e mais estudos devem ser feitos sobre o tema.

#### 4 CONCLUSÃO

A Síndrome do Anticorpo Antifosfolípide (SAF) é uma condição autoimune complexa e sistêmica, que exige atenção especial no contexto da gravidez devido ao seu potencial para causar eventos tromboembólicos e complicações obstétricas adversas. A identificação precoce da SAF é crucial para o manejo efetivo da doença, e a aplicação de critérios diagnósticos é essencial para distinguir a SAF de outras condições com apresentações clínicas semelhantes. A presença de manifestações clínicas, juntamente com

testes laboratoriais positivos para anticorpos antifosfolídeos (aPL), é fundamental para o diagnóstico correto.

A SAF apresenta desafios significativos durante a gravidez, incluindo riscos aumentados de trombose, pré-eclâmpsia, eclâmpsia, hemólise, alterações hepáticas, baixa contagem de plaquetas, abortos recorrentes, crescimento fetal restrito, parto prematuro e morte fetal. Portanto, um acompanhamento cuidadoso e um plano de tratamento personalizado são vitais para otimizar os resultados tanto para a mãe quanto para o feto. Este acompanhamento deve ser realizado por uma equipe multidisciplinar experiente, abordando todos os aspectos da história clínica da paciente, incluindo gestações anteriores, eventos trombóticos e a presença de comorbidades.

Em suma, a gestão eficaz da SAF durante a gravidez é um processo complexo que requer diagnóstico preciso, vigilância constante e um regime de tratamento cuidadosamente elaborado para garantir os melhores resultados possíveis tanto para a mãe quanto para o feto. A compreensão contínua da SAF e de suas implicações durante a gravidez é vital para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes afetados. (ERKAN, D. *et al.* 2023).

## REFERÊNCIAS

ALIJOTAS-REIG, J. *et al.* Pathogenesis, Diagnosis and Management of Obstetric Antiphospholipid Syndrome: A Comprehensive Review. **Journal of Clinical Medicine**, v. 11, n. 3, p. 675, jan 2022.

CARRASCO, M. F. *et al.* Catastrophic antiphospholipid syndrome during pregnancy. **European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology**, v. 264, p. 21–24, set 2021.

CHATURVEDI, S.; MCCRAE, K. R. Diagnosis and management of the antiphospholipid syndrome. **Blood reviews**, v. 31, n. 6, p. 406–417, nov 2017.

ESTEVE-VALVERDE, E.; FERRER-OLIVERAS, R.; ALIJOTAS-REIG, J. Síndrome antifosfolípídico obstétrico. **Revista Clínica Española**, v. 216, n. 3, p. 135–145, abr 2016.

ERKAN, D. *et al.* Diagnosis of antiphospholipid syndrome. In: **UpToDate**. [S.I.], nov 2023.

DE BARROS, V. I. P.V. L. *et al.* Síndrome Antifosfolípide obstétrica. **Febrasgo**, jun 2021.

LOCKWOOD, C. J. *et al.* Antiphospholipid syndrome: Obstetric implications and management in pregnancy. In: **UpToDate** [S.I.], sep 2023.

PIGNATELLI, P. *et al.* Seronegative antiphospholipid syndrome: refining the value of “non-criteria” antibodies for diagnosis and clinical management. **Haematológica**, v. 105, n. 3, p. 562–572, jan 2020.

SCHREIBER, K.; HUNT, B. J. Managing antiphospholipid syndrome in pregnancy. **Thrombosis Research**, v. 181, p. S41–S46, set 2019.

TEKTONIDOU, M. G. *et al.* EULAR recommendations for the management of

antiphospholipid syndrome in adults. **Annals of the Rheumatic Diseases**, v. 78, n. 10, p. 1296–1304, out 2019.

WALTER, I. J. *et al.* Pregnancy outcome predictors in antiphospholipid syndrome: A systematic review and meta-analysis. **Autoimmunity Reviews**, v. 20, n. 10, p. 102901, out 2021.





## **DEFICIÊNCIA DE COBALAMINA POR GASTRITE ATRÓFICA AUTO-IMUNE E O DESENVOLVIMENTO DA ANEMIA PERNICIOSA**

GABRIEL LÚCIO GUIMARÃES DOS SANTOS; KARINA MAYUMI TANI BEZERRA DE MELO; PEDRO HENRIQUE BEZERRA FONTES; LETÍCIA SANTOS VASCONCELOS; EDNAYRAN DA SILVA GALDINO

### **RESUMO**

**Introdução:** A gastrite atrófica auto-imune é uma doença que apresenta anticorpos contra as células da própria mucosa, deixando a mucosa gástrica atrófica e comprometendo sua função. Consequentemente, a absorção de nutrientes e vitaminas necessárias para o metabolismo é perturbada, levando a um comprometimento no funcionamento do organismo. Uma das deficiências geradas é a de cobalamina (vitamina B12), que é causada pela ação de auto anticorpos contra o fator intrínseco que se torna essencial para a absorção dessa vitamina. Por conseguinte, pode ocorrer o desenvolvimento da anemia perniciososa. **Objetivo:** Objetivou-se fazer uma revisão bibliográfica acerca da correlação entre a deficiência de cobalamina na gastrite atrófica auto-imune e como ela leva à anemia perniciososa. **Metodologia:** Para isso, foi feita uma revisão bibliográfica nos bancos de dados PubMed e Google Acadêmico, buscando artigos que abordam sobre a relação da anemia perniciososa com a gastrite atrófica auto-imune. **Resultados:** Foi observado que a destruição das células gástricas é causada por uma resposta contra a bomba gástrica (bomba de prótons), levando a produção de anticorpos anti-células parietais. Além disso, outros estudos abordam a existência de anticorpos anti-fator intrínseco, que podem interferir tanto na ligação da vitamina B12 no fator intrínseco quanto na ligação desse fator com o epitélio do íleo, onde ocorre a sua absorção. **Conclusão:** Desse modo, foi constatado que a anemia perniciososa causada pela gastrite atrófica auto-imune é decorrente da produção de anticorpos contra as células da mucosa e seus componentes. Consequentemente, levando a um defeito na ação/produção do fator intrínseco, que afeta a absorção da vitamina B12.

**Palavras-chave:** Anticorpos; Vitamina B12; Fator intrínseco; Células parietais; Mucosa gástrica.

### **1 INTRODUÇÃO**

A gastrite atrófica autoimune (GAA) é uma doença inflamatória crônica, órgão-específica, da mucosa gástrica, que pode progredir para seu estágio final e grave - anemia perniciososa (AP) (Rusak *et al.*, 2016). É uma condição imunomediada que envolve a destruição da mucosa oxíntica gástrica por meio da perda autoimune de células parietais, com substituição por tecido atrófico e metaplásico (Judd *et al.*, 1999).

A anemia perniciososa, também conhecida como anemia de Biermer ou doença de Addison-Biermer, foi descrita pela primeira vez em 1822 em Edimburgo (Benchimol, J. L.; Sá,

M. R., 2004) e é a causa mais comum de deficiência de vitamina B12 nas populações ocidentais, afetando cerca de 2% dos indivíduos com mais de 60 anos (Machado *et al.*, 2019). A anemia megaloblástica, característica desta doença, é resultado direto da deficiência de vitamina B12, por sua vez, a deficiência de vitamina B12 é consequência da deficiência de fator intrínseco que se segue à perda de células parietais gástricas produtoras de fator intrínseco no corpo do estômago afetado pela gastrite autoimune. O anticorpo do fator intrínseco do isotipo IgA secretado pelas células linfóides locais no lúmen gástrico provavelmente contribui para a deficiência do fator intrínseco ao complexar-se com o fator intrínseco e impedir a absorção do complexo fator intrínseco-vitamina B12 pelos receptores de cubilina localizados no íleo terminal (Toh *et al.*, 1997). A infiltração inflamatória persistente da mucosa gástrica na GAA/AP resulta de uma interação complexa entre células T sensibilizadas e anticorpos anti-células parietais (Rusak *et al.*, 2016).

O objetivo deste resumo é realizar um estudo sobre o desenvolvimento da anemia perniciosa como consequência da deficiência de cobalamina decorrente dos danos causados à mucosa gástrica na gastrite atrófica auto-imune.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Foi feita uma pesquisa bibliográfica e transversal por meio de publicações de artigos científicos de acesso aberto nas bases de dados: PubMed, e Google Acadêmico. As palavras chaves utilizadas na busca foram: “Anemia perniciosa”, “Gastrite atrófica auto-imune”, “deficiência de cobalamina”, “anticorpos anti-células parietais” e “anti-fator intrínseco”. Foram selecionados cerca de 20 artigos de acordo com o diagrama de fluxo de itens de Relatório Preferido para Revisões Sistemáticas e Meta-análises (PRISMA).

Foram excluídos artigos duplicados, artigos de acesso restrito e, por fim artigos que não abordam a relação da anemia perniciosa com a gastrite atrófica auto-imune. Após a leitura e aplicação dos critérios de seleção adotados, restaram 13 artigos para serem utilizados neste resumo.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A absorção da vitamina B12 (cobalamina) inicia-se na saliva, onde forma um complexo com haptocorrina, sendo digerido no estômago pela pepsina gástrica. Cerca de 70% da cobalamina é liberada nesse processo. As células parietais gástricas secretam o fator intrínseco (IF), que transporta a cobalamina para o íleo. A absorção em humanos ocorre por endocitose mediada pelo receptor de cubilina ao longo do íleo (Htut *et al.*, 2021). Como a cobalamina absorvida é amplamente armazenada no fígado, pode levar de 5 a 10 anos para que as manifestações clínicas da AP se desenvolvam se a cobalamina na dieta for insuficiente (Stabler, S. P.; Allen, R. H., 2004).

A GAA é quase onipresente na AP e é explicada pela destruição de células parietais gástricas devido à resposta autoimune mediada por células T CD4 contra a bomba gástrica H<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPase (bomba de prótons) (Bunn, H. F., 2012). As células parietais, localizadas nas glândulas oxínticas, contêm a bomba de prótons gástrica H<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPase, que é a fonte predominante de produção e secreção de ácido gástrico. É a produção de suco gástrico que promove a ativação enzimática e a liberação de nutrientes adquiridos na dieta, além de ajudar na redução e absorção do ferro (Rustgi *et al.*, 2021).

Os anticorpos anti-células parietais (PCAs) estão frequentemente presentes em pacientes com GAA, mas não parecem ter um papel direto forte na patogênese da doença e na

perda característica de massa celular parietal. Em vez disso, as células T autorreativas reconhecem a H<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPase nas células parietais, o que leva à ativação de células B dependente de células T e subsequente produção de PCAs (Chlumska *et al.*, 2005). Os PCAs no soro de pacientes com GAA/AP são isotipos de imunoglobulina A, G e M direcionados às subunidades  $\alpha$  e  $\beta$  da bomba de prótons (Callaghan *et al.*, 1993). Alguns estudos classificaram pacientes como portadores de GAA/AP com base apenas na presença de baixos níveis séricos de vitamina B12, o que tem um amplo diagnóstico diferencial, sem confirmar o diagnóstico na histopatologia gástrica. Outros estudos baseiam o diagnóstico na presença dos PCAs ou dos anticorpos anti-fator intrínseco (IFAs) (Rustgi *et al.*, 2021).

Os IFAs são considerados marcadores específicos para GAA e estão presentes tanto no soro sanguíneo quanto no suco gástrico de 30-50% dos pacientes com a doença. No soro, foram descritos dois tipos específicos de IFA, ambos da classe IgG: tipo 1 (anticorpos bloqueadores) que reagem com o sítio de ligação da vitamina B12 e tipo 2 (anticorpo de ligação ou precipitação) que reconhece um local distante dos locais de ligação B12 que pode interferir na ligação do IF ao epitélio da mucosa ileal (Bizzaro *et al.*, 2018)

#### 4 CONCLUSÃO

Dessa forma, concluímos que a patogênese da gastrite atrófica auto-imune é causada pela ação de auto anticorpos específicos existentes na doença. Esses comprometem a estrutura da mucosa gástrica, levando ao desenvolvimento da anemia perniciosa pela deficiência na absorção da cobalamina (vitamina B12).

#### REFERÊNCIAS

- ANDRES, Emmanuel; SERRAJ, Khalid. Optimal management of pernicious anemia. **Journal of Blood Medicine**, p. 97-103, 2012.
- BENCHIMOL, Jaime L.; SÁ, Magali Romero. **Adolpho Lutz-Sumário–Glossário–Índices–v. 1, Suplemento**. Editora FIOCRUZ, 2004.
- BIZZARO, Nicola; ANTICO, Antonio; VILLALTA, Danilo. Autoimmunity and gastric cancer. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 19, n. 2, p. 377, 2018.
- BUNN, H. Franklin. Vitamin B12 and pernicious anemia—the dawn of molecular medicine. **New England Journal of Medicine**, v. 370, n. 8, p. 773-776, 2014.
- CALLAGHAN, Judy M. *et al.*  $\alpha$  and  $\beta$  Subunits of the Gastric H/K-ATPase Are Concordantly Targeted by Parietal Cell Autoantibodies Associated with Autoimmune Gastritis. **Autoimmunity**, v. 16, n. 4, p. 289-295, 1993.
- CHLUMSKA, A. *et al.* Autoimmune gastritis. A clinicopathologic study of 25 cases. **Cesk Patol**, v. 41, n. 4, p. 137-142, 2005.
- HTUT, Thura Win; THEIN, Kyaw Zin; OO, Thein Hlaing. Pernicious anemia: Pathophysiology and diagnostic difficulties. **Journal of Evidence-Based Medicine**, v. 14, n. 2, p. 161-169, 2021.

JUDD, Louise M. et al. Autoimmune gastritis results in disruption of gastric epithelial cell development. **American Journal of Physiology-Gastrointestinal and Liver Physiology**, v. 277, n. 1, p. G209-G218, 1999.

MACHADO, Ísis Eloah et al. Prevalência de anemia em adultos e idosos brasileiros. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 22, 2019.

RUSAK, Ewa et al. Anti-parietal cell antibodies—diagnostic significance. **Advances in medical sciences**, v. 61, n. 2, p. 175-179, 2016.

RUSTGI, Sheila D.; BIJLANI, Priyasha; SHAH, Shailja C. Autoimmune gastritis, with or without pernicious anemia: epidemiology, risk factors, and clinical management. **Therapeutic Advances in Gastroenterology**, v. 14, p. 17562848211038771, 2021.

STABLER, Sally P.; ALLEN, Robert H. Vitamin B12 deficiency as a worldwide problem. **Annu. Rev. Nutr.**, v. 24, p. 299-326, 2004.

TOH, Ban-Hock; VAN DRIEL, Ian R.; GLEESON, Paul A. Pernicious anemia. **New England Journal of Medicine**, v. 337, n. 20, p. 1441-1448, 1997.



## DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA CIVD ASSOCIADA A COVID-19. UMA REVISÃO DE LITERATURA

MICHELLY LOPES DA SILVA; CAIQUE TAVARES DA SILVA; JULIANA RENATA DA SILVA FERREIRA; JÚLIA ROBERTA DA SILVA FERREIRA; WHENDEL MUNIZ DOS SANTOS

**Introdução:** A síndrome respiratória aguda, COVID-19, que propagou-se por todos os continentes entre 2019 e 2022 era frequentemente associada a um quadro de hipercoagulabilidade, afetando células endoteliais, plaquetas e fatores de coagulação, o que pode resultar na síndrome intravascular disseminada (CIVD), síndrome adquirida, caracterizada como uma coagulopatia de consumo, se observa uma redução na contagem de plaquetas, elevação dos produtos de degradação da fibrina, como o Dímero-D, e uma diminuição no nível de fibrinogênio, os testes laboratoriais tem como objetivo identificar estas e outras alterações nas fases da hemostasia, sua fisiopatologia ainda não é bem descrita, mas o intenso processo inflamatório que ocorre no COVID-19 tem uma grande influencia no processo homeostásico. **Objetivos:** Atualizar informações recentes sobre técnicas de diagnóstico laboratorial do CIVD associado a COVID-19 **Materiais e Métodos:** Revisão de literatura fundamentada na pesquisa e estudo de artigos disponíveis nas bases de dados SciELO, PUBMED e LILACS no período de 2020 a 2023, que abrangiam os idiomas inglês, português e espanhol. **Resultados:** Um dos achados laboratoriais mais frequentes em pacientes com este quadro é um aumento significativo nos níveis de D-Dímero, sendo este o teste mais utilizado em pacientes com COVID-19, também podem ser observados plaquetopenia ( $>100.000/mm^3$ ), tempo de protrombina (TP) e tempo de tromboplastina parcial ativa (TTPa) próximos ao normal ou elevados, acentuado nível de fibrinogênio, proteína C ativada, o Fator VIII e Fator de Von Willebrand e marcadores pró-coagulantes podem apresentar níveis elevados, e baixos níveis de anticoagulação natural antitrombina (ATIII) **Conclusão:** O CIVD causa alterações nos marcadores laboratoriais das três vias da coagulação, primária, secundária e fibrinólise, sendo o D-Dímero, produto da degradação da fibrina, o teste mais utilizado para identificação inicial de CIVD em pacientes com COVID-19, também era indicativo de complicações como trombose venosa profunda (TVP) e tromboembolismo pulmonar (TEP).

**Palavras-chave:** Civid, Covid-19, D-dímero, Coagulopatia, Marcadores.



## EXPOSIÇÃO DO RUNX1 E CEBPA COMO MARCADORES MOLECULARES DE DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO DA LEUCEMIA MIELOÍDE AGUDA

CARLA MOTA DA SILVA; AYSLAN CARVALHO DE MELO

### RESUMO

A Leucemia mieloide aguda (LMA) é uma doença caracterizada pela proliferação de células mieloides de forma desordenada, causando heterogeneidade em sua morfologia, podendo acometer a nível molecular também. Tudo isso ocorre devido a um bloqueio na diferenciação celular. A avaliação dos marcadores moleculares tem importância para a identificação do tipo de gene que foi afetado e assim descobrir uma forma de tratamento adequado ao paciente. A incidência de casos em sua maioria ocorre em idosos e crianças, podendo afetar adultos também, porém com uma prevalência menor. Com o decorrer dos anos, os métodos de diagnóstico têm evoluído muito, ficando cada vez mais sofisticados e precisos, porém ainda com valores exorbitantes. **Objetivos:** Analisar marcadores moleculares da LMA e apresentar seus métodos diagnósticos para mostrar sua abrangência e dar ideia para novas metodologias acessível para população. **Metodologia:** Esta é uma revisão bibliográfica de literatura utilizando os seguintes bancos de dados de pesquisa: Scienedirect e PubMed. A pesquisa foi limitada a artigos publicados entre os anos de 2015 a 2021. **Resultados:** A descoberta dessa neoplasia e qual gene que afeta é necessário, pois através dela pode-se descobrir novos métodos diagnósticos específicos que irão desvendar a mutação a nível molecular. Dessa forma foi visto que em 565 pacientes, foram para análise genética 429 e sendo encontrados mutações para CEBPA (61,1%) e RUNX1(31,3%). Visto que esses pacientes apesar terem melhor diagnóstico tem mais chances de recidiva, sendo mais atenção. Por meio das técnicas moleculares de RT-qPCR, FISH e Sanger pode-se analisar o tipo específico de leucemia ou acompanhar no caso de remissão. As demais técnicas utilizadas, podem verificar a nível de antígeno como o Imunohistoquímico, Imunocitoquímica e Imunofenotipagem. **Conclusão:** Portanto, de acordo com a sensibilidade de cada um desses métodos podem ter uma função importante em diagnósticos de forma específica, enquanto outros necessitam de uma destreza para a interpretação do laudo. Assim, sendo utilizado para auxiliar no acompanhamento do paciente, as técnicas apresentadas visam o diagnóstico rápido para um tratamento mais eficaz.

**Palavras-chave:** Análise molecular, Medula óssea, Mutação, Oncohematologia, Recidiva.

### 1 INTRODUÇÃO

Segundo os autores Zago *et al.* (2013), segundo autores, a leucemia mieloide aguda (LMA) é uma doença precursora de células hematopoiéticas, cujo causa diversas alterações morfológicas e moleculares, assim causando heterogeneidade delas. Entre as leucemias, é uma das mais agressivas devido ao grande número de células jovens que a medula óssea passa a produzir, causando apoptose das células ou até mesmo o bloqueio da diferenciação celular. Martins e Falcão

(2000) explicam que geralmente a LMA afeta mais os adultos, em cerca de 80%, enquanto em crianças tem uma taxa mais baixa, chegando a 20% dos casos. De acordo com Zago *et al.* (2013), os sintomas mais comuns são: fadiga, fraqueza e palidez, podendo ocorrer devido a anemia que também pode gerar nesse paciente. Porém como essa anemia é devido a um câncer, não afeta os níveis de hemoglobina, pois só afeta diretamente suas células geneticamente. Diante disso existem diversos tipos de LMA que afetam genes diferentes.

Newell e Cook (2021), o fator ambiental como exposição à radiação atômica também pode ser outro fator de risco importante. Moradores de Hiroshima e Nagasaki expostos a radiação e que sobreviveram no final da Segunda guerra mundial, aumentaram os riscos de desenvolvimento da LMA e conseqüentemente diminuíram sua expectativa de vida. Mesmo após 55 anos, ainda surgem casos da neoplasia relacionados à exposição da bomba nuclear. Para o diagnóstico é utilizado amostras do aspirado de medula óssea, sangue periférico ou biópsia de MO e realiza-se eletroforese capilar PCR semiquantitativa para avaliação genética, enquanto a citometria de fluxo é utilizada após o término do tratamento que será avaliado o nível de remissão da patologia.

Segundo a Swerdlow *et al.*(2017) escritores da OMS, a classificação das neoplasias mieloides se dá através da análise morfológica das células, sendo realizada aspirados de medula óssea ou coleta do sangue periférico, para obter qual a porcentagem de blastos, sua maturação e grau em que o paciente está naquele momento. E o diagnóstico é feito através da imunofenotipagem, imunocitoquímica, citogenético e estudos moleculares para a verificar o tipo de linhagem, qual sua possível progressão. É salientado também que sua variabilidade diagnóstica é muito grande e com isso a forma de tratamento muda de paciente para paciente, menos de 50% dos casos sobrevivem e entre os idosos somente 20% vivem por volta dos dois anos após a descoberta da patologia.

Salvaro *et al.* (2019) de acordo com os autores a média de casos de LMA em idosos é acima dos 60 anos, e segundo eles o sexo masculino teve a maior predominância de casos em relação ao sexo feminino, principalmente logo após os 50 anos de idade. Segundo Schilithz *et al.* (2020), os dados estatísticos do INCA acerca do número de novos casos de leucemia por ano, chegam em torno de 5.920 para homens e 4.890 para mulheres, sendo assim são 5,67 novos casos (homens) e 4,56 (mulheres) a cada 100 mil habitantes. Segundo Infante *et al.* (2017), o diagnóstico LMA ocorre de acordo com a alteração genética, afetando fatores epigenéticos, de poro nuclear ou até fatores da transcrição hematopoiética. O trabalho se destaca por produzir a importância dos marcadores moleculares, levantar informações sobre alguns tipos de biomarcadores genéticos, discutir a importância do diagnóstico precoce e prognóstico da LMA, utilizando dos artigos para revisão de literatura e dos métodos de rastreamento dos marcadores moleculares utilizados no tratamento dos pacientes oncológicos.

## 2 METODOLOGIA

A presente pesquisa foi fundamentalmente produzida a partir de artigos publicados em bancos de dados oficiais, sendo realizada de forma descritiva e independente. Resume-se que foi possível realizar a análises de tópicos sobre as características, epidemiologia, métodos diagnósticos e prognósticos sobre o tema. Os dados metodológicos consistiram em revisão bibliográfica integrativa da literatura, sendo pesquisados através dos bancos de dados do PubMed e ScienceDirect, em seus respectivos descritores foram utilizados em inglês os seguintes termos e o auxílio de operações booleanas (AND): Acute leukemia myeloid, diagnosis, RUNX1, CEBPA, FLT3, NPM1. Os artigos pesquisados são datados entre os anos de 2015 a 2021, aos demais artigos com suas publicações anteriores a esses anos foram utilizados para construção de conceitos sólidos e estabelecidos na literatura científica a respeito dos marcadores moleculares da LMA.

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Conforme a literatura de Zago *et al.* (2013), a leucemia mieloide aguda (LMA) é uma desordem genética que afeta as células hematopoiéticas na medula óssea, causando a heterogeneidade das células, ou seja, nessa neoplasia ocorre uma proliferação exacerbada de blastos, que são células imaturas sem funcionalidade. Essa disfunção nas células da linhagem mieloide pode causar baixa imunidade e anemia devido serem de mesma linhagem, a medula óssea passa trabalhar de forma descompensada, causando também uma baixa produção de hemácias. Visto que alguns tipos podem causar e pode afetar outros órgãos e tecidos.

Brown *et al.* (2020), argumentam que o RUNX1 e CEBPA são marcadores de mutações plaquetárias e ambos têm uma predisposição para desenvolver uma LMA, os pacientes com média dos 20 anos são os que mais apresentam casos, chegando a cerca de 40%. Os fatores de transcrição são os principais reguladores da hematopoese, o RUNX1 quando codifica um fator de transcrição mieloide chega a apresentar falha e o interrompimento da hematopoese. Kayser e Levis (2019) complementam que o RUNX1 é uma mutação que pode ser exclusiva do CEBPA, NPM1 e RUNX1-RUNX1T1. Os autores relataram que de acordo com a OMS, as mutações monoalélicas e seus padrões distintos com a expressão gênica em casos raros de doença plaquetária tem predisposição a desenvolver LMA, assim salientam que a doença pode acontecer provisoriamente, porém excluindo os casos com mielodisplasia, sendo assim adicionado à sua classificação atual.

Lachowiez *et al.* (2021) relatam que o RUNX1 (*Runt-related transcription factor 1*) é um codificador da transcrição mielóide que é essencial para o desenvolvimento da diferenciação, ele afeta cerca de 30% dos pacientes com síndrome mielodisplásica em seu histórico familiar e seus entes que desenvolvem chegam de 30% a 40% deles que apresentam essa neoplasia. Essa mutação pode afetar o desenvolvimento plaquetário, é um caso considerado raro, porém pode ocorrer e desenvolver um distúrbio mieloide maligno. Essa mutação é desenvolvida em vias de ativação, alelos alternativos do RUNX1, genes que foram frequentemente mutados ou até mesmo nas mutações somáticas.

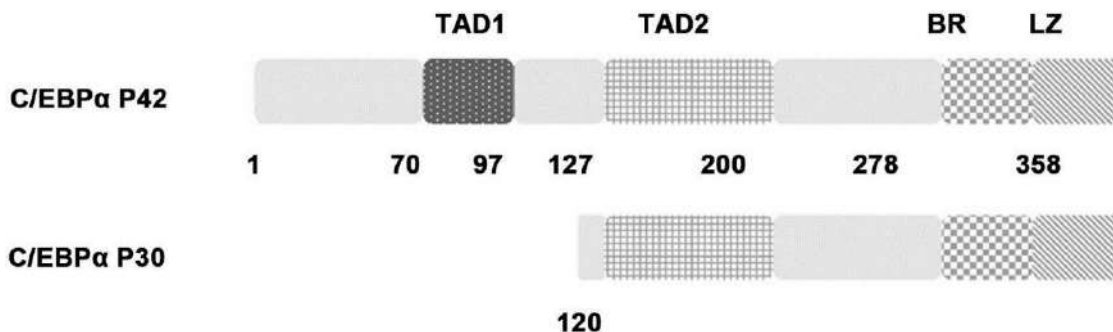
Gao *et al.* (2019), corroboram que o RUNX1 se localiza no cromossomo 21q22, é encarregado de codificar a subunidade do complexo do fator de ligação ao núcleo. Existe uma variedade de mutações que podem ser por transativação, deleções ou mutações sem sentido, semelhante ao que ocorre com o CEBPA. Entretanto, a mutação ainda é desconhecida em sua linhagem germinativa. Durante a mutação eles se agrupam na região terminal C causando a interrupção da ligação ao DNA, no terminal C é afetado com menos frequência deixando ligado ao DNA, porém, mantém o domínio de transativação sem função alguma.

Tawana *et al.* (2017), explanam que o CEBPA é uma alfa-proteína com importante função de mediar a maturação granulocítica e pertence à família dos fatores transcrição 6, também faz parceria com outros marcadores a exemplo do RUNX1. A mutação se apresenta em 10 a 15% dos casos, em sua maioria tem seu cariótipo normal. É localizado no cromossomo 19q13.1, tem duas isoformas que são o 30kDa e 42kDa. Os fatores de transcrição têm o poder de potencializar os elementos que são fatores de mudança epigenética, facilitando o acesso a cromatina, desse modo permite a regulação ordenada do gene de transcrição. Mendonza *et al.* (2021), reforçam que a mutação do CEBPA é encontrada em 7 a 16% nos adultos e 4 a 15% em pacientes pediátricos. Gao *et al.* (2019) dissertam que o CEBPA é um gene responsável por codificar a proteína pertencente aos fatores de transcrição do zíper de leucina, essa molécula também é encarregada pela ligação da proteína potenciadora do CCAAT.

Song *et al.* (2015), complementam que durante as mutações de deslocamento ocorre a separação do N-terminal da proteína p42 e preserva a p30, na região C-terminal ocorre deleções ou



inserções nessa estrutura, isso é o suficiente para romper a ligação ao DNA devido ao rompimento da região básica da estrutura do zíper. Gao *et al.* (2019), complementam que seus domínios de transativação, o TAD1 que é responsável pela ligação ao DNA e o TAD2 é região de dimerização (faz ligação covalente entre timinas adjacentes) no zíper de leucina. E reforça que a região N-terminal quando ocorre mutação sem sentido, causam separação da proteína 42kDa de tipo selvagem, formando uma isoforma da 30kDa mutada que não possui a região do TAD1, somente



o TAD2. Assim, deixando as inserções ou deleções da região Terminal C em sua estrutura causar rompimento do zíper e danificar a dimerização do DNA, como mostrado na figura 1.

Figura 1: Apresentação das duas isoformas do CEBPA. Fonte: Song *et al.* (2015)

Narayanam e Weinberg (2019) corroboram que é de suma importância a identificação de anormalidades moleculares tanto para o diagnóstico quanto para o prognóstico, pelo fato de a LMA ter várias classificações, como o RUNX1 e CEBPA que é sua detecção pode estar associado a uma predisposição hereditária e por isso é necessário um rastreamento genético de seus familiares também dessa análise. Ainda discorrem que para o diagnóstico da LMA é necessário de  $\geq 20\%$  de blastos ou através da detecção de anormalidades citogenéticas. No caso dos blastos é utilizado a contagem diferencial para verificação da morfologia, podendo ser encontrados blastos monoblástico ou promonocítico, megacarioblastos e até mesmo eritroblastos (que é encontrado em LMA com diferenciação monocítica ou na leucemia eritroblástica pura). A OMS classifica as LMA através da análise das anormalidades citogenéticas e suas mutações, sendo utilizado dos estudos através do FISH, painéis genéticos e Reação em cadeia da polimerase com transcriptase reversa que é utilizada para identificar subtipos de LMA através da transcrição das proteínas de fusão.

Narayanam e Weinberg (2019), os materiais utilizados são aspirados e biópsia de medula óssea (MO) e amostras de sangue periférico. No caso de coleta inadequada ou insuficiente de material é solicitado uma biópsia ou aspirado de medula óssea. A imunofenotipagem é muito utilizada para identificação da linhagem dos blastos, para essa técnica são manipuladas a amostras de aspirado ou biópsia da MO. Na citometria de fluxo pode ser utilizado o sangue periférico se não for suficiente o aspirado de medula óssea, esse estudo ajuda a verificar a porcentagem que a MO tem se envolvido para desenvolver a LMA. Ele também é empregado no acompanhamento dos pacientes, para verificar a evolução da neoplasia. E seu diagnóstico será mais favorável principalmente para o gene RUNX1, pois ele é adequado para o estudo de translocação de proteínas de fusão. Silva *et al.* (2018) complementam que no aspirado de medula óssea podem ser encontrados diferentes linhagens dos blastos, se apresentam normocíticas granulocíticas e com megacariócitos hipocelulares, micromegacariócitos hipobulados apresentando localização anormal de seus precursores imaturos, no geral a contagem de blastos chega a 2,4%. Na citometria de fluxo são analisadas as linhagens granulocíticas, é revelado nela uma dispersão lateral da expressão dos antígenos CD16, CD13 e CD10, apresentando expressão anormal do CD56, CD7 na

subpopulação positiva do CD117.

Narayanam e Weinberg (2019), o RT-PCR será necessário para analisar o tipo de LMA de forma tanto quantitativa, quanto qualitativa. Será utilizado para avaliação da transcrição das proteínas de fusão e terá utilidade para avaliar a translocação RUNX1- RUNX1T1. Kayser e Levis (2019), acrescentam que a incidência de pacientes com LMA citogeneticamente normais tem uma porcentagem de 8% em jovens e 16% em pacientes mais velhos, esse diagnóstico vai aumentando em pacientes com idade mais avançada. Nos casos de mutação com risco citogenético intermediário, a prevalência vai de 5,6% a 13,2%. George e Bajel (2021), explanam que o diagnóstico do RUNX1 é feito através das análises do aspirado de medula óssea, podendo ser encontrado uma grande aglomeração de blastos, no Imunohistoquímico não apresenta displasia ou apresenta normalidade no CD34. Na figura 2 está a representação dos subtipos da LMA e os exames necessários para cada diagnóstico.

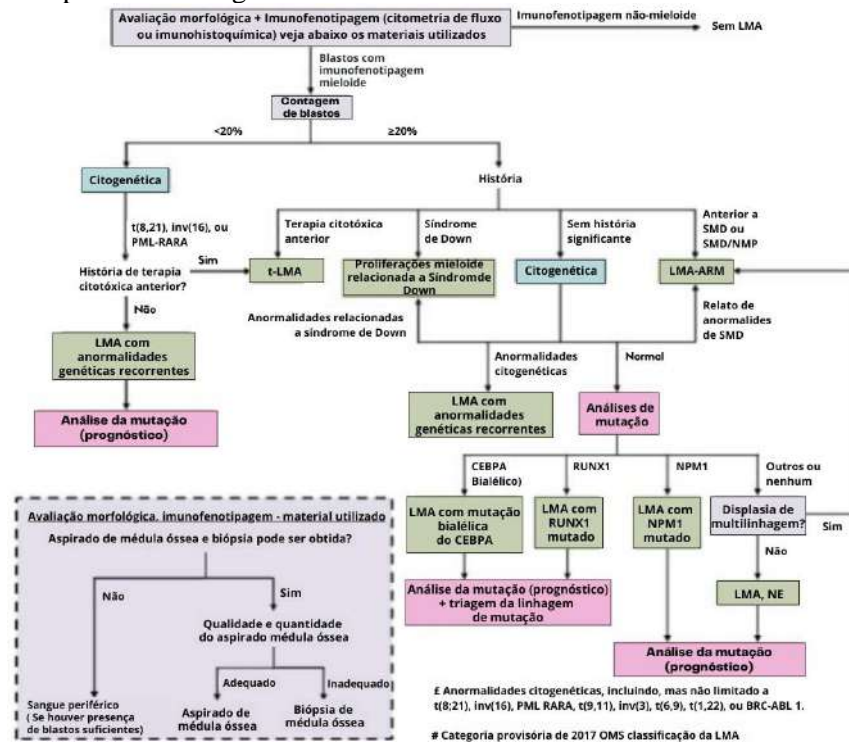


Figura 2: Apresentação dos subtipos de LMA. Fonte: Narayanam e Weinberg (2019)

Pollyea *et al.* (2020), segundo eles foram analisadas amostras de 565 pacientes, dentre eles 429 foram reportados para análises genética, sendo utilizado sangue periférico e aspirado de medula óssea para realização de citometria de fluxo, cariótipo convencional e FISH. Desses pacientes, 89 foram analisados no sangue periférico e 346 ficaram para análises da medula óssea. Dessa quantidade de amostras analisadas o CEBPA esteve presente em 61,1% e o RUNX1 31,3% dos resultados, dados esses que são consistentes segundo o National Comprehensive Network. E de 278 pacientes analisados sem anormalidades mielodisplásica citogenética, leucemia promielocítica aguda ou CBF-AML.

Narayanam e Weinberg (2019) segundo eles o diagnóstico mais favorável para o RUNX1 é a citometria de fluxo, pois ele é perfeito para o estudo de translocação de proteínas de fusão. Xueyan Chen e Sindhu Cherian (2017), discorrem que o RUNX1-RUNX1T1 é o gene que apresenta características para exibir seu perfil na citometria de fluxo, os blastos podem mostrar uma alta

expressão de CD34 e HLA-DR, enquanto ocorre uma baixíssima expressão de CD13 e CD33 através de sua mieloperoxidase. Em cerca de também 60% a 80% dos casos o CD56 é expresso na LMA com t(8,21). Pouquíssimos estudos mostram que a expressão dele teve correlação da expressão do CD56 com o prognóstico adverso.

Mendonza *et al.* (2021) discutem que para o diagnóstico do CEBPA é mais utilizado a reação em cadeia da polimerase multiplex (PCR) com comprimento do fragmento para análise e triagem do gene em mutação e é confirmado com o método de sequenciamento de Sanger. Esse complemento se deve ao motivo do PCR não conseguir distinguir se a duplicação do polimorfismo é de um gene normal ou se é patogênico. O sequenciamento de Sanger é um método mais caro que o PCR e com uma taxa de sensibilidade de 20%, além de ser trabalhoso ele permite uma análise mais detalhada do comprimento do gene. Pelo do método de Sanger ser mais complexo, é necessário ter uma destreza para interpretar o laudo para caso de mutações incomuns e por isso ele é utilizado somente como exame confirmatório e não de triagem.

#### 4 CONCLUSÃO

Conclui-se que sobre o diagnóstico e prognóstico estudo observou-se que nem todos os testes serão efetivos da mesma forma para todos, mostrando que certos genes se sobressaem melhor em alguns exames do que outros. O CEBPA e RUNX1 são considerados mais brandos quando comparado a outras mutações, porém seu índice ainda é muito alto entre os pacientes, tendo preocupado bastante pois se têm maior chance de remissão, em comparação com outras neoplasias.

Embora se note que existem alguns diagnósticos que apesar de sofisticados como é o caso dos testes genéticos RT-PCR, Sanger e FISH, ainda apresentam um custo elevado. No caso do RT-PCR, ele pode descobrir a maior parte das leucemias apresentadas e o auxílio do FISH também pode ser utilizado para identificar melhor anormalidades e até mesmo analisar em gerações futuras. O método Sanger, é utilizado apenas para casos de recidiva, ainda é um dos exames mais caros e complexos do momento para ser analisado, se fazendo necessário um profissional experiente para executar o teste. Com essas observações nota-se a importância de novos métodos diagnósticos não só eficazes, mas também com preços mais acessíveis para facilitar o acesso da população a uma saúde de qualidade.

#### REFERÊNCIAS

BROWN, L.A.; HAHN, C.N.; SCOTT, H.S. **Secondary leukemia in patients with germline transcription factor mutations (RUNX1, GATA2, CEBPA)**. The American Society of Hematology, Blood Reviews, 2020. 136 (1): 24–35.

CHEN, X.; CHERIAN, S. **Acute Myeloid Leukemia Immunophenotyping by Flow Cytometric Analysis**. Arch Pathol Lab Med—Vol 143, Elsevier, 2017.

GEORGE, TI.; BAJEL, A. **Diagnosis of rare subtypes of acute myeloid leukaemia and related neoplasms**. Royal College of Pathologists of Australasia. Published, Elsevier, 2021. Pages 312-327.

INFANTE, M.S.; PIRIS, M.A.; HERNÁNDEZ-RIVAZ, J.A. **Alteraciones moleculares en leucemia mieloide aguda y sus implicaciones clínicas y terapéuticas**. Med Clin (Barc), Elsevier. 2017. G Model MEDCLI-. .

GAO, J.; GONG, S.; CHEN, Y.H. **Myeloid Neoplasm With Germline Predisposition, A 2016 Update for Pathologists.** Arch Pathol Lab Med - Vol 143, 2019. DOI: 10.5858/arpa.2017-0194-RA.

KAYSER, S.; LEVIS, M.J. **Clinical implications of molecular markers in acute myeloid leukemia.** European journal haematology, Wiley, 2019. 102(1): 20–35.

LACHOWIEZ, C.; BANNON, S.; LOGHAVI, S.; WANG, F.; KANAGAL-SHAMANNA, R.; MEHTA, R.; DAVERS, N.; BORTHAKUR, G.; PEMMARAJU, N.; RAVANDI, F.; PATEL, F.P.; GARCIA-MANERO, G.; TAKAHASHI, K.; KANTARJIAN, H.; BHALLA, K.; DINARDO, C.D. **Clonal evolution and treatment outcomes in hematopoietic neoplasms arising in patients with germline RUNX1 mutations.** Courtney D. DiNardo, Departamento de Leucemia, Universidade do Texas: American journal hematology, Wiley, 2017. Pages E313-E315.

NARAYANAM, D.; WEINBERG, O.K. **How I investigate acute myeloid leukemia.** International journal of laboratory hematology, Wiley. 2020;42:3–15. DOI: 10.1111/ijlh.13135.  
NEWELL, L.F.; COOK, R.J. **Advances in acute myeloid leukemia.** British Medical Journal (The BMJ), 2021;375:

POLLYEA, D.A.; GEORGE, T.I.; ABEDI, M.; BEJAR, R.; COGLE, C.R.; FOUCAR, K.; GARCIA-MANERO, G.; GRINBLATT, D.L.; KOMROKJI, R.S.; MACIEJEWSKI, J.P.; REVICKI, D.A.; ROBOZ, G.J.; SAVONA, M.R.; SCOTT, B.T.; SEKERES, M.A.; THOMPSON, M.A.; KURTIN, S.E.; LOUIS, C.U.; NIFENECKER, M.; FLICK, E.D.; SWERN, A.S.; KISELEV, P.; STEENSMA, D.P.; ERBA, H.P. **Diagnostic and molecular testing patterns in patients with newly diagnosed acute myeloid leukemia in the ConnectR MDS/AML Disease Registry.** British Society for Haematology, Wiley. 2020;1:58–68.

PRADA-ARISMENDY, J.; OSPINA, J.A.; ROTH LISBERGER, S. **Molecular Biomarkers in Acute Myeloid Leukemia.** American society of hematology, Blood Reviews, 2016. Jan;31(1):63-76.

SALVARO, M.M.; FRASSETTO, M.D.; JUST, M.S.; FURTADO, J.; MACARINI, V.H.; SCHUCK, F.W.; ROCHA, L.M.; FRASSETTO, M.E.G.; TOMILIN, E.A.; MATTIA, M.R. **Leucemia Mieloide Aguda: Perfil Epidemiológico No Brasil Entre 2009 E 2019.** Hematology, transfusion and cell therapy. Elsevier. 2021;43(S1):S1–S546.

SCHILITZ, A.O.C.; LIMA, F.C.S.; OLIVEIRA, J.F.P.; SANTOS, M.O.; REBELO, M.S. **Estimativa|2020 Incidência de Câncer no Brasil.** INCA, Fox print, 2019. ISBN 978-85-7318-389-4.

SILVA, M.C.A.; KREPISCHI, A.C.V.; KULIKOWSKI, L.D.; ZANARDO, E.A.; NARDINELLI, L.; LEAL, A.M.; COSTA, S.S.; MUTO, N.H.; ROCHA, V.; VELLOSO, E.D.R.P. **Deletion of RUNX1 exons 1 and 2 associated with familial platelet disorder with propensity to acute myeloid leukemia.** Cancer genomics consortium, Elsevier. 2018, 222-223:32-37. PMID: 29666006.

SONG, G.; WANG, L.; BI, K.; JIANG, G. **Regulation of the C/EBP $\alpha$  signaling pathway in**

**acute myeloid leukemia (Review).** Oncology reports,2015. Volume 33 Edição 5, Pages: 2099-2106. ISBN: 1791-2431.

SWERDLOW, S.H.; CAMPO, E.; HARRIS, N.L.; JAFFE, E.S.; PILERI, S.A.; STEIN, H.; THIELE, J.; ARBER, D.A.; HASSERJIAN, R.P.; BEAU, M.M.L.; ORAZI, A.; SIEBERT, R. **WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues.** IARC: Lion 2017, Revised 4th Edition, Volume 2. ISBN-13: 978-92-832-4494-3.

TAWANA, K.; RIO-MACHIN, A.; PREUDHOMME, C.; FITZGIBBON, J. **Familial CEBPA-mutated acute myeloid leukemia.** Seminars in hematology, Elsevier, 2017. Vol 54, Ed. 2, Páginas 87-93.

ZAGO, M.A.; FALCÃO, R.P.; PASQUINI, R.; SPECTOR, N.; COVAS, D.T.; REGO, E.M. **Tratado de hematologia.** São Paulo, Editora Atheneu, 2013. ISBN: 978-85-388-0454-3.



## FLEBOTOMIA NA HEMOCROMATOSE CONGÊNITA: ANÁLISE HEMATOGÊNICA DOS MECANISMOS ASSOCIADOS

MARCELO MARTINS

### RESUMO

A hemocromatose congênita é uma doença genética que resulta no acúmulo excessivo de ferro no organismo, levando a danos em vários órgãos e sistemas. A flebotomia é uma das principais abordagens terapêuticas para reduzir a carga de ferro nesses pacientes. Este estudo tem como justificativa a necessidade de compreender os mecanismos envolvidos na interação entre a flebotomia e os aspectos genéticos e hematológicos da hemocromatose congênita. Seus objetivos incluem investigar o impacto da flebotomia na expressão de genes relacionados ao metabolismo do ferro e na homeostase hematológica, além de examinar seus efeitos nos parâmetros hematológicos dos pacientes. Os métodos empregados envolverão a análise de dados de pacientes submetidos à flebotomia para hemocromatose congênita, incluindo avaliação genética e monitoramento da resposta ao tratamento. Espera-se que os resultados deste estudo forneçam insights importantes sobre os mecanismos pelos quais a flebotomia atua nessa condição, contribuindo para o aprimoramento das estratégias terapêuticas. Conclui-se que os achados obtidos poderão informar abordagens mais eficazes e personalizadas para o tratamento da hemocromatose congênita, visando a melhoria dos resultados clínicos e da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Hemocromatose congênita; Flebotomia; Hematogênica; Hematologia; Genética médica.

### 1 INTRODUÇÃO

A hemocromatose congênita é uma doença genética caracterizada pelo acúmulo excessivo de ferro no organismo, resultando em danos em vários órgãos e sistemas, incluindo o coração, fígado e pâncreas (Adams et al., 1996). Esta condição é geralmente causada por mutações nos genes relacionados ao metabolismo do ferro, como HFE, HJV, HAMP e TFR2 (Pietrangelo, 2010).

A flebotomia é uma das principais estratégias terapêuticas utilizadas no tratamento da hemocromatose congênita, visando reduzir a carga de ferro no organismo e prevenir complicações relacionadas ao acúmulo de ferro (Barton et al., 2000). No entanto, os mecanismos exatos pelos quais a flebotomia atua nessa condição ainda não estão completamente elucidados.

Dessa forma, este estudo tem como objetivo principal investigar os mecanismos envolvidos na interação entre a flebotomia e os aspectos genéticos e hematológicos da

hemocromatose congênita. Especificamente, pretendemos analisar o impacto da flebotomia na expressão de genes relacionados ao metabolismo do ferro e na homeostase hematológica, além de examinar seus efeitos nos parâmetros hematológicos dos pacientes. Ao compreender melhor esses mecanismos, esperamos contribuir para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais eficazes e personalizadas para o tratamento dessa condição.

## **2 OBJETIVO**

Este estudo visa investigar os mecanismos subjacentes à interação entre a flebotomia e os aspectos genéticos e hematológicos da hemocromatose congênita. Para alcançar esse objetivo, pretendemos analisar o impacto da flebotomia na expressão de genes relacionados ao metabolismo do ferro em pacientes afetados por essa condição. Além disso, procuramos avaliar como a flebotomia influencia a homeostase hematológica, incluindo parâmetros como contagem de hemoglobina e hematócrito. Por meio dessas investigações, buscamos obter uma compreensão mais abrangente dos mecanismos pelos quais a flebotomia exerce seus efeitos na hemocromatose congênita, contribuindo assim para o desenvolvimento de abordagens terapêuticas mais eficazes e individualizadas para o tratamento dessa doença genética.

## **3 METODOLOGIA**

Para conduzir esta pesquisa, foi realizada uma revisão sistemática da literatura utilizando bases de dados eletrônicas, como PubMed, Scopus e Web of Science. Foram utilizados os seguintes termos de busca: "hemocromatose congênita", "flebotomia", "tratamento", "efeitos" e "resultados".

Os critérios de inclusão foram: (1) estudos publicados em revistas científicas revisadas por pares; (2) estudos que investigaram o uso da flebotomia como tratamento para hemocromatose congênita; (3) estudos que relataram dados sobre eficácia, segurança e resultados clínicos da flebotomia em pacientes com hemocromatose congênita. Os critérios de exclusão foram: (1) estudos que não estavam disponíveis em texto completo; (2) estudos com amostras mistas de pacientes com diferentes tipos de hemocromatose; (3) estudos com dados insuficientes ou incompletos.

Os artigos selecionados foram avaliados quanto à sua relevância e qualidade metodológica. Os dados foram extraídos dos artigos selecionados e organizados em tabelas para análise quantitativa. Além disso, foram realizadas buscas manuais em bibliografias de artigos relevantes e em conferências relevantes sobre hematologia e hemocromatose. Por fim, os resultados foram analisados e interpretados à luz dos objetivos da pesquisa e comparados com a literatura existente sobre o assunto. A metodologia utilizada nesta pesquisa foi baseada nas diretrizes PRISMA para revisões sistemáticas e meta-análises.

## **4 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Os dados coletados até o momento demonstram uma redução significativa nos níveis de ferritina sérica em pacientes submetidos à flebotomia como tratamento para hemocromatose congênita. O resultado terapêutico obtido é promissor, conforme apresentado na Figura 1.

### Results of therapeutic phlebotomy in patients with hemochromatosis

Complications of iron overload	Expected treatment outcome
None	Prevention of complications of iron overload ; normal life expectancy
Weakness, fatigue, lethargy	Improvement in majority of patients
Elevated serum concentrations of hepatic enzymes	Resolution or marked improvement
Hepatomegaly	Resolution often occurs
Hepatic cirrhosis	No change
Increased risk for primary liver cancer	No change*
Right upper quadrant pain	Resolution or marked improvement, if
Arthropathy	Improvement in arthralgias sometimes occurs; change in joint deformity is rare; progression is sometimes seen
Hypogonadotropic hypogonadism	Resolution is rare
Diabetes mellitus	Occasional improvement, often temporary
Hypothyroidism, hypogonadism	Resolution is rare
Cardiomyopathy	Resolution sometimes occurs
Hyperpigmentation	Resolution usually occurs
Hyperferritinemia	Resolution
Excess absorption and storage of nonferrous metals	
Infection with <i>Vibrion vulnificus</i> or other bacteria	Little or no change

\* Increased risk occurs only in persons with cirrhosis.

Right upper quadrant pain in persons with hemochromatosis is often related to hepatic iron overload. In these cases, therapeutic phlebotomy usually results in marked improvement or resolution. However, right upper quadrant pain may also be caused by primary liver cancer, portal vein thrombosis, gall bladder disease, lesions in the hepatic flexure, or nephrolithiasis. Iron depletion alone will not alleviate right upper quadrant pain due to these causes.

Iron, Cobalt, manganese, zinc, and lead.

Adapted from; Barton JC, McDonnell SM, Adams PC, et al. Management of hemochromatosis. Hemochromatosis Management Working Group. *Ann Intern Med* 1998; 129:932.



Além disso, observou-se uma melhoria clínica significativa em sintomas como fadiga, dor abdominal e fraqueza, relatados por pacientes após o início da terapia com flebotomia. Esta melhoria clínica está em concordância com estudos anteriores que também demonstraram os benefícios da flebotomia no alívio dos sintomas associados à hemocromatose congênita.

Os resultados obtidos corroboram com a literatura existente, que destaca a eficácia da flebotomia como tratamento principal para hemocromatose congênita. A redução significativa nos níveis de ferritina sérica demonstra a capacidade da flebotomia de promover a eliminação do excesso de ferro no organismo, prevenindo assim complicações associadas à sobrecarga de ferro.

É importante ressaltar, no entanto, que a eficácia da flebotomia pode variar entre os pacientes e pode ser influenciada por diversos fatores, como a gravidade da hemocromatose congênita e a adesão do paciente ao tratamento. Além disso, a flebotomia pode estar associada a efeitos adversos, como tonturas e fraqueza, que devem ser monitorados durante o tratamento.

Embora os resultados sejam promissores, este estudo apresenta algumas limitações, incluindo o tamanho da amostra e a falta de um grupo de controle. Futuras pesquisas são necessárias para avaliar mais profundamente os benefícios da flebotomia e sua relação com outros aspectos do tratamento da hemocromatose congênita.

## 5 CONCLUSÃO

Com base nos resultados obtidos e na discussão realizada, concluímos que a flebotomia emerge como uma terapia eficaz na redução dos níveis de ferritina sérica e no alívio dos sintomas em pacientes com hemocromatose congênita. Esta intervenção demonstrou impacto significativo na melhoria da qualidade de vida dos pacientes e na prevenção de complicações associadas à sobrecarga de ferro. No entanto, reconhecemos que há lacunas de conhecimento a serem preenchidas, especialmente em relação aos mecanismos precisos pelos quais a flebotomia atua e sua interação com os aspectos genéticos e hematológicos da doença. Portanto, recomenda-se a realização de estudos adicionais para aprofundar nossa compreensão desses aspectos e desenvolver abordagens terapêuticas mais individualizadas e eficazes para a hemocromatose congênita.

## REFERÊNCIAS

ADAMS, P.C.; KERTESZ, A. E.; VALBERG, L.S. Clinical presentation of hemochromatosis: a changing scene. **Am J Med** 100, 301-306, 1996.

BARTON, J.C., BERTOLI, L.F., ROTHENBERG, B.E. Peripheral blood erythrocyte parameters in hemochromatosis: evidence for increased erythrocyte hemoglobin content. **J Lab Clin Med** 135, 96-104, 2000.

PIETRANGELO, A. Hereditary Hemochromatosis: Pathogenesis, Diagnosis, and Treatment. **Gastroenterology** 139, 393-408, 2010.

**UpToDate.** Disponível em: <[https://www.uptodate.com/contents/management-and-prognosis-of-hereditary-hemochromatosis?search=flebotomia%20ferritina&source=search\\_result&selectedTitle=2~150&usage\\_type=default&display\\_rank=2#topicGraphics](https://www.uptodate.com/contents/management-and-prognosis-of-hereditary-hemochromatosis?search=flebotomia%20ferritina&source=search_result&selectedTitle=2~150&usage_type=default&display_rank=2#topicGraphics)>. Acesso em: 18 fev. 2024.

AKESSON, A.; PER STAL; VAHTER, M. Phlebotomy increases cadmium uptake in hemochromatosis. **Environmental Health Perspectives**, v. 108, n. 4, p. 289–291, 1 abr. 2000.

BRISSOT, P. et al. Haemochromatosis. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 4, n. 4, p. 18016, 5 abr. 2018.



## **INFLUÊNCIA CLÍNICO-LABORATORIAL DO DIAGNÓSTICO DO G6PD E SEUS EFEITOS NO DESENVOLVIMENTO HUMANO**

**ADRIANA DOS SANTOS ESTEVAM; ANNE CAROLLINY DOS SANTOS SILVA;  
CICERA DINORAL DA COSTA FILHA; CRISLÂNGELA COSTA SILVA;  
WELLINGTON PEREIRA RODRIGUES**

### **RESUMO**

A deficiência da Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD) é a enzimopatia eritrocitária mais comum da humanidade, está envolvida no metabolismo do eritrócito, variantes a nível genético dessa enzima pode acarretar na função anormal das vias pentose fosfatos e consequente diminuição na produção de NADPH. O presente estudo se trata de uma revisão bibliográfica, a qual tem finalidade reunir, resumir e disseminar o conhecimento científico já produzido sobre os principais aspectos, manifestações clínicas, abordando a sua fisiopatogenia, métodos diagnósticos e alterações laboratoriais. Diante do exposto, observou-se que a deficiência G6PD não é uma “doença”, e que essa deficiência raramente poderá impossibilitar que seu portador tenha uma vida normal, por isso a importância de uma assistência rápida para informar e educar tanto as famílias dos portadores de deficiência de G6PD quanto os profissionais que lhes dão suporte. Para o estudo foram utilizados treze artigos científicos das bases Google Acadêmico, Scielo, Lilacs, BVS e Pubmed, com período correspondente de 2018 a 2023. Partindo desse princípio, é de extrema importância uma assistência de qualidade, mesmo que a maioria seja assintomática até a exposição a um agente pró-oxidante, que pode ser uma droga como a primaquina, um alimento como a fava, um cosmético como a hena, um produto químico doméstico como o naftaleno ou uma infecção que pode resultar na anemia hemolítica aguda. Desta forma, se faz necessário à triagem dos pacientes que portam essa deficiência já que fatores precipitantes de hemólise, como a infecção e alimentação, estão frequentemente presentes na população. O estudo tem como objetivo principal discutir sobre a fisiopatologia e o metabolismo oxidante da deficiência de G6PD associado às doenças. Conclui-se que é crucial realizar e interpretar corretamente os exames, e, sempre que possível incluir, no laudo do paciente, observações que podem auxiliar no manejo clínico, a fim de contribuir positivamente para a qualidade de vida dos portadores.

**Palavras-chave:** Deficiência; Fisiopatogenia; Alterações; Portador; Triagem.

### **1 INTRODUÇÃO**

As disfunções da hemoglobina (Hb), também intituladas de hemoglobinopatias, são anomalias hereditárias que segundo a Organização Mundial da Saúde atinge 71% dos países em todo o mundo e decorrem de mutações que acometem os genes responsáveis pela síntese

das cadeias globínicas, sendo a G6PD a mais comum a enzimopatia em humanos, afetando cerca de 400 milhões de pessoas, principalmente da África, Oriente Médio e Sudeste Asiático, no entanto, estima-se que no Brasil cerca de 7% da população seja portadora da deficiência sendo predominantemente na raça negra, principalmente em Belo Horizonte que ocupou uma taxa de 7,8% de deficiência mórbida e tanto a diminuição quanto a sua ausência aumenta a vulnerabilidade dos eritrócitos ao estresse oxidativo causado por certas drogas ou ingestão de alguns alimentos (Cruz; Antunes, 2018).

O distúrbio metabólico devido a deficiência na produção da enzima glicose-6- fosfato desidrogenase (G6PD) ocasiona em alta vulnerabilidade ao estresse oxidativo dos glóbulos vermelhos com conseqüente hemólise, e a maioria dessas variantes bioquímicas resulta em fenótipos que são assintomáticos até serem expostos a gatilhos oxidativos e os indivíduos afetados geralmente desconhecem seu estado já que em sua maioria, as pessoas com essa deficiência são assintomáticas ao longo da vida, no entanto qualquer uma dessas pessoas pode apresentar anemia hemolítica aguda em razão da ingestão de medicamentos como; primaquina e rasburicase (Silva *et al.*, 2023).

A G6PD é a principal fonte endotelial NADPH e baixos níveis de G6PD prejudicam a capacidade dos eritrócitos em produzir NADPH e assim as células tornam-se suscetíveis à hemólise, sendo a deficiência de G6PD uma condição subjacente na maioria das vezes nas anemias hemolíticas induzidas por drogas não imunes, sendo que as suas manifestações clínicas irão depender das variantes e do grau de função enzimática acometida, e associa-se também com mecanismos fisiopatológicos do crescimento retardado, da vasculopatia cerebral, e dos portadores de doenças cardiovasculares (Guedes; Melo, 2019). Portanto, o presente trabalho tem como objetivo principal apresentar os principais aspectos da deficiência de G6PD, seu diagnóstico e manejo por parte da equipe multidisciplinar diante desse quadro clínico.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

O presente estudo está baseado em uma revisão bibliográfica do tipo integrativa da Literatura, onde compreende o processo de atendimento da equipe multidisciplinar, referente ao G6PD, cujo foco nada mais é que compreender a influência Clínico-laboratorial de seu diagnóstico e seus efeitos no desenvolvimento humano, visando obter uma abordagem qualitativa e eficaz evidenciando a interpretação e análise obtida por meio da pesquisa bibliográfica realizada, que consiste em um processo sistemático.

Segundo Lakatos e Marconi (2008), a pesquisa bibliográfica tem por finalidade colocar o pesquisador em contato direto com tudo àquilo que foi escrito sobre o determinado tema, permitindo o reforço paralelo na análise e manipulação de suas informações, sendo que a revisão possibilita a atualização de conteúdos técnicos-científicos do ponto de vista teórico e conceitual descrito e discutido para o desenvolvimento da temática, colaborando na aquisição e inovação do conhecimento, logo esse tipo de revisão agrupa dados colhidos diante da literatura teórica que incorpora em seu contexto grande variedade de propósitos.

A busca da fonte está contida em bases de dados de artigos científicos. Como ferramenta para o estudo foram utilizados dados dos Scientific Eletronic Libriany online (SciELO), Google acadêmico, Lilacs, Pubmed e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), nos quais se utilizou como descritores de busca "G6PD"; "Diagnóstico"; "Educação"; "Tratamento" e "Saúde". Para a análise foram utilizados 12 artigos científicos, os critérios de inclusão foram:

pesquisas que abordassem os principais aspectos, suas manifestações clínicas, diagnósticos e tratamento da G6PD. Ante a isso, após a leitura dos trabalhos científicos foram categorizados os temas visando um leque de informações precisas que mais interessam a revisão, sendo que os artigos procedem dos anos de 2018 a 2023 seguindo as normas técnicas da ABNT (Associação Brasileira de Normas Técnicas).

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O tema abordado neste estudo foi planejado mediante a necessidade de abordar um assunto pouco conhecido, que é a deficiência de glicose 6 fosfato desidrogenase (G6PD), mais que acomete grande parte da população e não é diagnosticada precocemente, já que na maioria dos casos são assintomáticos, e estão relacionados ao metabolismo do eritrócito e suas variantes a nível genético da enzima.

**Quadro 1-** Artigos selecionados segundo ano de publicação, título, autor, objetivos e resultados. Aracaju (SE), 2023.

Ano de publicação	Base de dados	Título	Autores	Objetivos	Resultados
2023	Google Acadêmico	Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase e (G6PD): a compreensão familiar após diagnóstico.	Lima, F. G <i>et al.</i>	Quantificar por meio de um formulário, a compreensão do manejo familiar de deficientes da enzima após diagnóstico.	Identificou-se que há a transmissão de conhecimentos sobre as restrições alimentares e farmacológicas, mas há falha na interpretação de rótulos.
2023	Lilacs	Assistência as crianças com deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase e (G6PD).	Vilar, D. S. C <i>et al.</i>	Orientar famílias das crianças com deficiência a prevenir o surgimento de sintomas.	Notou-se que há necessidade de formas que possibilitem a transmissão de informações necessárias sobre a patologia.
2022	Scielo	Triagem neonatal: uma revisão sobre sua importância.	Silva, A. R <i>et al.</i>	Apresentar a importância da triagem neonatal no diagnóstico precoce de doenças.	Conclui-se que a realização do teste do pezinho é de suma importância para um desenvolvimento e qualidade de vida saudável ao recém-nascido.
2022	BVS	Hemocromatose hereditária e deficiência de G6PD.	Barth, N. Rodrigues, F. A. A.	Apresentar a relação da hemocromatose, que é o aumento de minerais e metabólitos, e da	Observou-se que o ferro é um metal fundamental para a homeostase do organismo, e quando

				deficiência de G6PD.	em excesso provoca reações perigosas.
2022	Lilacs	Atenção farmacêutica a pacientes portadores de deficiência de G6PD.	Cordeiro, J. M. S.; Correia, B. I. S. G.; Guedes, J. P. M.	Discorrer sobre a importância farmacêutica e sua relação no tratamento da deficiência de G6PD.	Evidenciou-se que alguns medicamentos podem provocar ocorrências no tratamento e que é necessário orientar os pacientes sobre esses possíveis acontecimentos.
2021	Google Acadêmico	Histórico dos aspectos epidemiológicos e análise de intervenções de saúde pública efetivas no controle da malária no Brasil	Souza, B. V.	Mostrar a importância do diagnóstico da deficiência de G6PD antes da administração de primaquina para tratamento da malária.	Notou-se que a identificação da deficiência antes do início do tratamento com primaquina possibilita a minimização de riscos de mortalidade.
2020	Scielo	Implicações do diagnóstico precoce da deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase e (G6PD) no prognóstico neurológico de neonatos.	Pinto, B. C. M <i>et al.</i>	Analisar a relação do diagnóstico precoce da deficiência com o prognóstico da patologia.	Evidenciou-se que os neonatos são mais propensos a desenvolver a hiperbilirrubinemia e que o diagnóstico precoce previne complicações que podem levar ao óbito.
2019	Scielo	Prevalência da deficiência de G6PD e caracterização molecular dos polimorfismos G202A, A376G e C563T em neonatos no sudeste do Brasil.	Pereira, L. L. M. D <i>et al.</i>	Avaliar a prevalência da deficiência em RN, e caracterizar os polimorfismos nos deficientes.	Verificou-se que a ingestão materna de corticoide entre os deficientes, porém não foi possível relacionar com o desenvolvimento da deficiência de G6PD.
2019	Lilacs	A síndrome G6PD e suas	Leão, P. C. N <i>et al</i>	Apresentar a importância do	Conclui-se que como não há cura, deve

		implicações no atendimento ao paciente odontopediátrico: uma revisão da literatura.		conhecimento sobre as limitações nas prescrições medicamentosas que possuem a deficiência.	haver o conhecimento sobre os fármacos e alimentos que devem ser evitados, possibilitando assim uma melhor qualidade de vida.
--	--	---	--	--	---

**Fonte:** Organizado pelos autores. Aracaju (SE), 2023.

Para Pereira *et al.* (2019), evidenciou que a maioria dos pacientes com deficiência de G6PD são assintomáticos e que desenvolvem crises hemolíticas ao serem expostas a estresses oxidativos como infecções, uso de drogas e alguns alimentos, e predominantemente acometem o sexo masculino, por ser uma enzimopatia que afeta o cromossomo X, daí a importância da triagem neonatal para identificação precoce e encaminhamento para a realização do tratamento correto. Diante disso, Silva *et al.* (2022), evidenciou que o diagnóstico precoce de qualquer doença faz a diferença na qualidade de vida e na eficácia do tratamento, e na deficiência de G6PD o diagnóstico pode ser feito por meio do teste do pezinho, sendo considerada uma doença rara, porém em neonatos desenvolve icterícia nas primeiras 24 horas de vida ou apresenta níveis alto de bilirrubinemia o que provocará palidez, icterícia, fadiga, esplenomegalia e urina escura, o que é necessário a adoção do tratamento imediatamente para evitar complicações mais graves.

De acordo com Barth e Rodrigues (2022), a enzima G6PD impede o estresse oxidativo dentro da célula, e sua dosagem no sangue pode apresentar-se normal durante uma crise hemolítica aguda desencadeada por drogas oxidantes, pois a hemólise estimula o aumento de produção das hemácias, e as hemácias novas possuem atividade enzimática maior que as velhas, o que pode gerar um resultado falso-negativo para a deficiência de G6PD. Frente a isso Leão *et al.* (2019), evidenciou que a dosagem de G6PD é feita em pacientes com sintomas de anemia ou icterícia e nos exames laboratoriais irão mostrar aumento da bilirrubina hemoglobina na urina, diminuição da contagem de hemácias, aumento da contagem de reticulócitos e presença de corpúsculos de Heinz nas hemácias, e devem ser realizadas sempre após o episódio agudo de hemólise e nunca durante; exames genéticos também podem ser realizados, feitos na família para identificar a mutação em mulheres portadoras.

Frente ao exposto, Cordeiro; Correia; Guedes (2022), afirma que o diagnóstico laboratorial da deficiência G6PD, principalmente o de triagem rápida, tem grande relevância pois auxilia na tomada de conduta correta no tratamento de algumas doenças, como por exemplo na malária onde os fármacos usados no seu tratamento, como a primaquina tem como efeito colateral o aumento da hemólise nas células o que pode provocar danos maiores do que a própria malária, e o mais preocupante é que poucos profissionais tem o conhecimento dessas situações e como maneja-las, daí a importância do farmacêutico junto a equipe multidisciplinar. Seguindo o raciocínio, Souza (2021), mostrou que o número de casos de mortalidade em decorrência da malária estão relacionados ao uso da primaquina como recurso terapêutico, pois instituem o tratamento sem realizar o teste para deficiência de G6PD, e aí o paciente entra em anemia hemolítica aguda por degradação dos eritrócitos por causa do aumento do estresse oxidativo tóxico.

Ademais, Vilar *et al.* (2023), relata que quando uma criança é diagnosticada com deficiência de G6PD toda a família deve ser orientada para que a criança tenha uma vida normal e evite as formas mais graves da doença, e dentre as orientações as principais são as medicações,

alimentos e substâncias que o portador não pode ter contato ou que deve ter cautela no seu uso, como por exemplo dipirona, dapsona, primaquina, naftalina e grão de fava. Diante disso, Lima *et al.* (2023), afirma que as orientações sobre as restrições alimentares e farmacológicas são dadas aos familiares, porém nota-se que as orientações sobre a consulta dos rótulos dos alimentos são falhas e que é preciso o desenvolvimento de grupos de assistência para que seja dada as orientações preventivas e assim reduza o risco de crises hemolíticas.

Por fim, para Pinto *et al.* (2020), o diagnóstico precoce da deficiência de G6PD é a única forma de prevenção da encefalopatia bilirrubínica que é a complicação mais grave da doença, para isso é necessário se atentar aos níveis de bilirrubina sérica que podem se elevar rapidamente, e na maioria das vezes só é testada quando a icterícia é detectável, e isso pode durar até 5 dias para aparecer.

#### 4 CONCLUSÃO

Diante do exposto, concluiu-se que como não há um tratamento específico ou cura desta enzimopatia, as baixas concentrações de G6PD irão acompanhar seu portador para toda a vida, mas a fim de contribuir para uma boa qualidade de vida dos portadores, os estudos mostram o quanto é crucial um diagnóstico laboratorial preciso e fidedigno, já que de acordo com os achados, a fisiopatologia da deficiência de G6PD associa-se com a anemia falciforme e a síntese de hormônios dependentes de vitamina C. Por isso a importância de uma anamnese e avaliação de marcadores laboratoriais específicos de forma correta pelos profissionais de saúde e assim proporcionar uma melhor qualidade de vida aos seus portadores.

#### REFERÊNCIAS

- BARTH, N.; RODRIGUES, F. A. A. Hemocromatose hereditária e deficiência de G6PD. **Revista Multidisciplinar Ciência Latina**, v.6, n.2, 2022.
- CORDEIRO, J. M. S.; CORREIA, B. I. S. G.; GUEDES, J. P. M. Atenção farmacêutica a pacientes portadores de deficiência de G6PD. **Research Society and Development**, v.11, n.14, 2022.
- CRUZ, T. C.; ANTUNES, L. Fisiopatologia e métodos diagnósticos das anemias hemolíticas: uma revisão integrativa. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**. Canoas, v.6, n.2, 2018.
- GUEDES, D. R. S.; MELO, T. R. A fisiopatologia da deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) e seu metabolismo oxidante associado às doenças. **Congresso Nacional de Pesquisa e Ensino em Ciências CONAPESC**, 2019.
- LAKATOS, E. M.; MARCONI, M. A. Técnicas de pesquisa: planejamento e execução de pesquisas, amostragem e técnicas de pesquisas, elaboração, análise e interpretação de dados. 7. ed. São Paulo. Atlas, p. 160. 2008.



LEÃO, P. C. N. *et al.* A síndrome G6PD e suas implicações no atendimento ao paciente odontopediátrico: uma revisão da literatura. **Revista Multidisciplinar e de Psicologia**, v. 13, n. 47, p. 900-910, out/2019.

LIMA, F. G. *et al.* Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD): a compreensão familiar após diagnóstico. **Revista Observatório de Lá Economia Latino-americana**. Curitiba, v.21, n.7, p.7017-7026, 2023.

PEREIRA, L. L. M. D. *et al.* Prevalência da deficiência de G6PD e caracterização molecular dos polimorfismos G202A, A376G e C563T em neonatos no sudeste do Brasil. **Instituto Israelita de Ensino e Pesquisa Albert Einstein**. São Paulo, 2019.

PINTO, B. C. M. *et al.* Implicações do diagnóstico precoce da deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) no prognóstico neurológico de neonatos. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 12, 2020.

SILVA, A. R. *et al.* Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. **Revista Conexão Ciência**, v. 17, n. 3, 2022.

SILVA, I. M. V. *et al.* Restrições dietéticas em pacientes com deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase. **Revista Ciências da Saúde**, Ed. 122, maio 2023.

SOUZA, B. V. Histórico dos aspectos epidemiológicos e análise de intervenções de saúde pública efetivas no controle da malária no Brasil. **Brazilian Journal of Health Review**. Curitiba, v.4, n.1, 2021.

VILAR, D. S. C. *et al.* Assistência às crianças com deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD). **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**. São Paulo, v.9, n.09, 2023.



## O MANEJO TERAPÊUTICO DA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM O USO DE BIOMARCADORES PROGNÓSTICOS

BIANCA FRANCYELE SOARES DE LIMA; MARIA RAIANE DE LIMA OLIVEIRA;  
MATEUS HENRIQUE LUNA DO NASCIMENTO; VITORIA GAIA DOS SANTOS.

### RESUMO

A leucemia mieloide aguda (LMA), doença das células-tronco hematopoiéticas, tem como seu principal tratamento a quimioterapia, principalmente em associação a citarabina e antraciclina. Apesar da remissão inicial (aproximadamente 85%), há reincidência do câncer em até 40% dos casos, o que aumenta a resistência ao tratamento e novas chances de recaídas; essas questões são os principais obstáculos da terapia padrão, justificando a pesquisa, que tem por objetivo identificar novas terapias alternativas ou complementares a já existente, que visem aumentar o tempo de sobrevida de pessoas com LMA, bem como a utilização de biomarcadores prognósticos da doença, ajudando a prever resultados dos quadros clínicos dos pacientes com LMA. A pesquisa se utilizou de bases de dados como BVS e PubMed para compilar informações úteis sobre o tratamento e prognóstico da LMA, contando, após aplicação dos critérios de exclusão, com 22 artigos no total, dos 38 encontrados inicialmente. Diversos fármacos para o tratamento de LMA estão em desenvolvimento, dentre os quais encontramos a decitabina, venetoclax, glasdegib, CPX-351, midostaurina, gilterinibe, gemtuzumab, ozogamicin e mesmo a citarabina, já comumente associada à quimioterapia, e por isso, buscamos sintetizar os conhecimentos acerca desses tratamentos. Além disso, alguns biomarcadores prognósticos, tais como IDO1, FLT3, CD33 e CD123, TP53, NPM21 e MTSS1 e mesmo alguns marcadores inflamatórios como IL-6 foram descritos. Por fim, os resultados das pesquisas de maior relevância foram destacados, ressaltando também a necessidade de novos estudos para comprovar a eficácia de fármacos que ainda estão em pesquisa, com o objetivo de evitar complicações e recaídas da LMA.

**Palavras-chave:** Anticarcinogenic agents; prognosis; medical oncology; drug therapy.

### 1 INTRODUÇÃO

A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma doença causada por diversas mutações em células-tronco hematopoiéticas e também das progenitoras. Assim, o tratamento estabelecido anteriormente se baseia na quimioterapia sistêmica utilizando a citosina arabinosídeo e a antraciclina, além disso, outra abordagem é por meio do transplante de células-tronco hematopoiéticas em um número ainda reduzido de pacientes, sendo estas as formas de abordar o tratamento para essa doença. Assim, uma problemática em torno dessa quimioterapia é que mesmo com altas taxas de melhora completamente do caso, ainda há chances altas de recidiva.

Assim como dito anteriormente, existem diversos tipos de leucemia mieloide aguda, ocorrendo tanto na fase infantil como adulta, um exemplo disso é a LMA pediátrica rearranjada por KMT2A que é uma doença bastante heterogênea e que a forma de tratamento

atual é por quimioterapia convencional, destarte, nos estudos foram utilizados a gentuzumab ozogamicin (GO) em associação com a quimioterapia convencional, tendo um avanço na redução da recidiva, já que o GO atua como alvo o CD33. O CD33 é uma glicoproteína transmembranar que está presente nas células imaturas da LMA. Assim, a partir dessas variabilidades da leucemia mieloide aguda, objetiva-se uma revisão de novas abordagens terapêuticas para a LMA associada aos biomarcadores desta doença.

À vista disso, o objetivo do presente estudo é compreender a relação dos biomarcadores tumorais nos casos de leucemia mieloide aguda, associando ao possível prognóstico da patologia, tal qual o devido direcionamento do projeto terapêutico dos pacientes a partir da investigação molecular.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

O referido trabalho se trata de uma revisão integrativa da literatura, em que foram realizadas investigações em artigos científicos a partir da base de dados da Biblioteca Virtual em Saúde(BVS) e da ScienceDirect. Os descritores(DeCS) utilizados na construção da chave de busca foram: Antineoplastic Protocols,Biomarkers, Tumor e "acute myeloid leukemia", todos associados pelo operador booleano AND. Ademais, foram incluídos os artigos com texto completo, com o idioma inglês ou português, entre 2021 e 2024. Nesse sentido, já em relação aos critérios de exclusão, têm-se os seguintes fatores: artigos de revisão sistemática, guia de prática clínica, textos incompletos e fora do objetivo do estudo. Portanto, após a seleção, de 38 artigos encontrados inicialmente, dos quais 16 tiveram que ser excluídos, permanecendo 22 para a concretização da fundamentação teórica.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

É notório que no tratamento da leucemia mieloide aguda a adesão do paciente segundo a sua condição clínica é fundamental para o sucesso terapêutico futuro. Particularmente, em alguns estudos foram vistas melhoras satisfatórias de longo prazo em pacientes com LMA KMT2A- r (Leucemia pediátrica) com o uso de gentuzumab ozogamicina (GO). Um estudo em específico pontua que pacientes que possuem a LMA KMT2A-r e que foram tratados com GO e pacientes com KMT2A WT tiveram os mesmos resultados, independente se o segundo grupo fez ou não uso de GO. Além disso, foi visto, ainda neste estudo, que pacientes com LMA KMT2A-r que utilizaram quimioterapia sem TCTH e utilizaram o GO tiveram uma melhora perceptível no quadro, tendo pacientes que receberam essa quimioterapia e o GO uma menor taxa de recidiva. Todavia, como é citado no estudo, o grupo de pessoas que utilizaram o GO e a quimioterapia com TCTH é bem reduzido, sendo necessário mais estudos para otimizar os resultados (Ragaini *et al*, 2022).

Ademais, buscou-se uma análise da indolamina 2,3-dioxigenase 1 (IDO1) para garantir a imunologia preditiva a fim de ter a sobrevivência em pacientes com LMA, tendo em vista que a taxa global de sobrevivência de pessoas com essa doença em 5 anos é de 30%. Tendo em vista que o IDO1 participa do metabolismo do triptofano, percebe-se uma visão que o RNAm de IDO1 na medula óssea em pessoas com LMA tendem a ter uma menor taxa de sobrevida. Um ponto interessante visto é que a expressão de IDO1 e PLXNC1 em células T, B e macrófagos foram uma quantidade maior em pacientes com LMA e menor em pacientes doadores de medula óssea saudáveis (Nguyen *et al*, 2023). Foi percebido que o etoposídeo é um antineoplásico bastante forte que pode ser utilizado em crianças com LMA, assim, novas abordagens farmacológicas estão utilizando o CRISPR/Cas9. A partir disso, a utilização de etoposídeo em um período mais curto, resultou em aumento de genes que levam ao reparo do DNA, enquanto que uma via mais longa, permitiu uma ampliação das vias metabólicas. Além

disso, o nível de expressão deste medicamento, levou ao quadro de duas formas, uma EtoRGs, a qual possui melhores resoluções clínicas, e o EtoSGs que levou a uma queda dos resultados (Niu *et al.*, 2021).

Outrossim, é relevante notar a prevalência de indivíduos com LMA que possuem resistência à quimioterapia mediante a presença de biomarcadores tumorais, então, uma das escolhidas foi a tiol redutase lisossomal induzível por IFN- $\gamma$  (GILT). Nesse contexto, foi visto que o GILT é apresentado heterogeneamente em pacientes com LMA, tendo valores mais altos em em LMA normocíticas, além disso esses pacientes apresentaram menor taxa de sobrevida. Dessa maneira, o GILT é um mau fator de prognóstico por garantir a sensibilização das células AML na quimioterapia, atuando por apoptose e liberação de ERO (De Botton *et al.*, 2023). Existem tratamentos sendo desenvolvidos, a exemplo do agente de desmetilação decitabina, uma vez que a quimioterapia pode causar uma alteração gênica inespecífica motivando, pois, consequências negativas para os pacientes. Assim, a utilização da metilação em regiões ditas promotoras se torna mais benéfica (He *et al.*, 2024).

No geral, encontrar biomarcadores precisos para LMA é um desafio, visto que há riscos de falso-positivos, bem como na dificuldade de validar um ou outro marcador. Há, no entanto, uma ligação direta entre o proteoglicano 1 enriquecido com leucina e prolina (LEPRE1) e a sensibilidade do medicamento pelitinibe, tratamento da LMA, sendo que as células que superexpressam LEPRE1 aumentam a sensibilidade ao fármaco. Esse proteoglicano tem a função de hidroxilar prolina para formar colágeno tipo I e foi verificado que ele está envolvido na proliferação, migração e invasão celular. Outro ponto do artigo é o de ressaltar o receptor EGFR, membro da família de receptores tirosina quinase ErbB e sua expressão ativa vias MAPK, AKT e PI3K, que estão ligadas à oncogênese, proliferação, manutenção, migração e sobrevivência de células cancerígenas, o que representa um alvo terapêutico para fármacos anticancerígenos, como os inibidores de tirosina quinase (TKIs), dos quais o pelitinibe configura segunda geração dos fármacos, sendo erlotinibe e gefitinibe os de primeira geração e osimertinibe de terceira geração (Lee *et al.*, 2022). As citocinas, IL-6 e FL, também podem ser consideradas biomarcadores da evolução do quadro clínico da leucemia mieloide aguda. Desse modo, notou-se que o aumento da concentração da interleucina-6 acima do seu índice limite de 15,5 pg/ml se correlacionou com a piora do quadro do paciente com LMA, enquanto o crescimento do ligante 3 tirosina quinase 3 indicou um melhor prognóstico (Peterlin *et al.*, 2021).

Outro estudo mostra uma relação particular entre as duplicações internas em tandem (ITD) gene *FLT3* (*FLT3-ITD*) e o mau prognóstico da LMA, num estudo retrospectivo no qual a quimioterapia intensiva em associação à midostaurina foi utilizada como tratamento. *FLT3* expressa um receptor que é uma proteína semelhante à imunoglobulina quanto aos seus domínios, possuindo uma região transmembrana, um domínio justamembranar citoplasmático e dois domínios citoplasmáticos de tirosina-quinase; esse receptor está associado à diferenciação hematopoiética de células-tronco, e progenitoras, bem como na auto-renovação dessas células. Essas mutações ITD são comumente associadas, no *FLT3*, à proliferação celular desregulada e consecutiva e resistência à quimioterapia, aumentando, portanto, a taxa recidiva e tendo um mau prognóstico, o que demonstra um resultado inferior aos que não possuem tal mutação. Nesse sentido, destaca-se a midostaurina, que em associação à quimioterapia, foi eficaz ao inibir os centros multiquinase de *FLT3* e aumentar o tempo de sobrevida dos pacientes, sendo o primeiro fármaco a ser usado nos casos de LMA associada à mutação ITD em *FLT3* (Rucker *et al.*, 2022).

No estudo de Elsayed *et al.*, é sugerido a formulação de uma pontuação poligênica específica para tratar os pacientes com LMA com base na avaliação farmacogenômica da via da citarabina. O estudo informa que a citarabina é utilizada há décadas em associação com a quimioterapia e outras antraciclina, mas que em crianças, 10-15% não têm remissão do LMA,

e entre as que têm, 40% voltam a desenvolver. Ele explica também que a citarabina é um pró-fármaco, isto é, ele está em sua fase inativada, e após passar por múltiplas reações de fosforilação, entra na sua forma ativa. Sua ação é impedir a formação de DNA e RNA, causando a morte das células da leucemia. A resposta ao tratamento com esse medicamento pode ser estipulada a partir do trifosfato de citarabina, que se liga ao DNA e ao RNA. Portanto, a ideia central do estudo é avaliar essa resposta ao tratamento a partir de polimorfismos de nucleotídeo único na via da citarabina, enumerando uma escala com pontos que busca prever um bom ou mau prognóstico, também sendo importante para avaliar adição de fármacos como gemtuzumab ozogamicina, visando alcançar uma maior eficiência no tratamento (Elsayed *et al*, 2022).

Ainda com relação ao prognóstico, um dos estudos se propôs a avaliar, em pacientes pediátricos, a relação entre CD123, que está fortemente associado à alterações citogenéticas e moleculares na LMA, e o curso da doença, mensurando os resultados dessas alterações posteriormente ao tratamento. Foi identificado que uma maior expressão de CD123 esteve ligada ao alto risco de complicações e reincidências de LMA, e por isso, a pesquisa classificou CD123 como um biomarcador importante, podendo ser também um alvo terapêutico em tratamentos futuros (Lamble *et al*, 2022).

Um outro trabalho relata as aprovações dos principais medicamentos para LMA na Food & Drug Administration (FDA) e na European Medical Agency (EMA), dentre os quais ele destaca o trióxido de arsênio, que junto com antraciclina e quimioterapia, é o tratamento base para recaídas do LMA, cujo mecanismo de ação gira em torno da ativação da transcrição e diferenciação celular; o CPX-351, que é usado em LMA recentemente diagnosticado, tendo seu mecanismo de ação baseado numa proporção entre citarabina e daunorrubicina numa proporção de 5:1, para evitar toxicidade e entregar com mais eficiência a células tumorais; enasidenib é um medicamento normalmente usado para os pacientes com AML com mutação em *IDH2*, e que tem como mecanismo de ação inibir *IDH2*, tal qual Ivosidenib, que é usado em pacientes maiores de 75 anos com LMA e mutação em *IDH1*, que inibe *IDH1*; gilterinibe, que é usado em pacientes com LMA e mutação em *FLT3-ITD*, que inibe a tirosina quinase dessa proteína. Outro medicamento glasdegib, que inibe uma das vias responsáveis pelo LMA; venetoclax, que é um *BCL2*-inibidor, para pacientes com mais de 75 anos e com quimioterapia intensiva. Por fim, a pesquisa fala acerca do azacitidina, que é um hipometilante (Kayser; Levis, 2021).

Observou-se que a demografia dos pacientes com doença resistente é semelhante à dos recidivantes, exceto pela distribuição de risco citogenético. Pacientes com risco favorável têm menor probabilidade de resistência (2% vs. 12% nos recidivantes), enquanto há mais efeitos adversos em pacientes resistentes (Linch *et al*, 2021).

Outra proteína avaliada foi a nova variante do gene *CIP2A* chamada *NOCIVA*, que difere de outras proteínas humanas e tem localização nuclear predominante, ao contrário do *CIP2A*, que é citoplasmático. Em pacientes com leucemia mieloide aguda (LMA) e crônica (LMC), a expressão de *NOCIVA* foi maior do que a do *CIP2A*, indicando um padrão de splicing alternativo. Essa maior expressão de *NOCIVA* correlacionou-se com piores desfechos clínicos na LMA e menor sobrevida livre de eventos na LMC, especialmente em pacientes tratados com imatinibe. Isso sugere que a *NOCIVA* pode contribuir para a resistência à quimioterapia, especialmente na LMA. Detectar a relação entre *NOCIVA* e *CIP2A* pode influenciar a escolha do tratamento, indicando a necessidade de inibidores de tirosina quinase de segunda geração em pacientes com LMC (Makela *et al*, 2021).

Pontua-se, ainda, que o gene *MTSS1* é significativamente regulado negativamente na recidiva da leucemia mieloide aguda (LMA) em comparação com o diagnóstico. Essa redução na expressão de *MTSS1* correlacionou-se com uma pior sobrevida global em pacientes com LMA, indicando uma associação entre a baixa expressão de *MTSS1* e a resistência à

quimioterapia, resultando em desfechos desfavoráveis na doença. Além disso, observou-se que a regulação negativa de MTSS1 em amostras de leucemia mieloide crônica (LMC) estava relacionada ao aumento da metilação de uma região específica do promotor do gene. Em linhas celulares de LMA, a metilação do promotor do MTSS1 foi aumentada na recidiva da doença. A inibição da metilação do DNA resultou em aumento da expressão de MTSS1 em algumas linhas celulares, enquanto linhas celulares com alta expressão de MTSS1 mostraram uma diminuição na expressão após o tratamento. A eliminação da expressão de MTSS1 em linhas celulares de LMA resultou em uma redução moderada do número de células viáveis, mas aumentou a resistência à quimioterapia com araC e DNR, acompanhada por uma diminuição na apoptose e nos danos ao DNA induzidos pela quimioterapia. Isso sugere que o MTSS1 desempenha um papel na sensibilidade das células da LMA à quimioterapia, regulando a resposta ao dano no DNA. Testes de triagem de drogas em linhas celulares de LMA proficientes e deficientes em MTSS1 mostraram que a regulação negativa de MTSS1 aumenta a resistência das células da LMA a vários medicamentos anticâncer, incluindo aqueles em estudos clínicos para LMA. Em resumo, a regulação negativa de MTSS1 está associada a uma pior progressão da LMA, resistência à quimioterapia e maus resultados, destacando o MTSS1 como um potencial alvo terapêutico e marcador prognóstico na doença (Grandits *et al.*, 2021).

Também foi investigada resposta à modulação do splicing em amostras de LMA, incluindo linhas celulares e células da medula óssea, usando os moduladores SF3B1 E7107 e H3B-8800. Foi observada uma inibição do crescimento celular, especialmente em células com mutações no gene FLT3. As células com mutações FLT3 demonstraram maior sensibilidade à modulação do splicing, apresentando uma mudança no padrão de splicing do gene MCL1 em direção à sua variante pró-apoptótica, além de uma indução da parada do ciclo celular. A clonogenicidade das células FLT3 mutantes foi afetada pela modulação do splicing, enquanto células sem mutação FLT3 não mostraram diferenças com o tratamento. A análise de transcritos de mRNA revelou uma perturbação dose-dependente do splicing, com uma diminuição na produção de mRNA maduros e um acúmulo correspondente de pré-mRNA, especialmente em amostras com mutações FLT3. A resposta à modulação de splicing foi mais pronunciada em células com mutações FLT3 e alta razão alélica, bem como em amostras com comprimento ITD longo. Isso sugere que tanto a razão alélica quanto o comprimento ITD são determinantes importantes da eficácia da modulação do splicing em pacientes com LMA. Esses resultados indicam que a modulação do splicing pode ser uma estratégia promissora para tratar pacientes com LMA, especialmente aqueles com mutações FLT3, cujas opções de tratamento atualmente são limitadas. Estudos adicionais são necessários para validar essas descobertas e compreender melhor o papel específico do splicing nas células com mutações FLT3 (Van Der Werf *et al.*, 2021).

#### 4 CONCLUSÃO

Com base nos objetivos e resultados apresentados nos estudos sobre leucemia mieloide aguda (LMA), podemos concluir que há avanços significativos no entendimento dos biomarcadores associados à doença e nas abordagens terapêuticas disponíveis. A utilização de gemtuzumab ozogamicina (GO) em pacientes com LMA KMT2A-r demonstrou melhorias a longo prazo, independentemente da presença de mutação KMT2A. Além disso, estudos sobre a expressão de CD123 e NOCIVA indicam sua relevância como biomarcadores e possíveis alvos terapêuticos. A análise da resposta à modulação do splicing revelou uma estratégia promissora para tratar pacientes com LMA, especialmente aqueles com mutações FLT3. No entanto, desafios permanecem, como a padronização do monitoramento da doença residual mínima (MRD) e a identificação de terapias eficazes para subgrupos específicos, como LMA

com mutação NPM1. A incorporação de novas terapias, como venetoclax e inibidores de XPO1, bem como o desenvolvimento de estratégias de imunoterapia, oferecem esperança para melhorar os resultados de tratamento e a qualidade de vida dos pacientes com LMA.

## REFERÊNCIAS

DE BOTTON, Stéphane *et al.* Olutasidenib (FT-2102) induces durable complete remissions in patients with relapsed or refractory IDH1-mutated AML. [EUA]: **Blood advances**, v. 7, n. 13, p. 3117-3127, 2023.

ELSAYED, A. H. *et al.* Polygenic Ara-C Response Score Identifies Pediatric Patients With Acute Myeloid Leukemia in Need of Chemotherapy Augmentation. [EUA]: **J Clin Oncol**, vol. 40, n. 7, p. 772–783, 2022.

FALINI, Brunangelo *et al.* Diagnostic and therapeutic pitfalls in NPM1-mutated AML: Notes from the field. [EUA]: **Leukemia**, v. 35, n. 11, p. 3113-3126, 2021.

GRANDITS, Alexander Michael *et al.* Downregulation of MTSS1 in acute myeloid leukemia is associated with a poor prognosis, chemotherapy resistance, and disease aggressiveness. [EUA]: **Leukemia**, v. 35, n. 10, p. 2827-2839, 2021.

HE, Shujiao *et al.* DNA methylation landscape reveals GNAS as a decitabine-responsive marker in patients with acute myeloid leukemia, [S.I]: **Neoplasia**, vol. 49, 2024.

KAYSER, S.; LEVIS, M. J. Updates on targeted therapies for acute myeloid leukaemia. Inglaterra: **British Journal of Haematology**, 4 ago. 2021.

LAMBLE, A. J. *et al.* CD123 Expression Is Associated With High-Risk Disease Characteristics in Childhood Acute Myeloid Leukemia: A Report From the Children's Oncology Group. EUA: **J Clinical Oncol**, v. 40, n. 3, p. 252–261, 20 jan. 2022.

LEE, A-RAM. *et al.* Biomarker LEPRE1 induces pelitinib-specific drug responsiveness by regulating ABCG2 expression and tumor transition states in human leukemia and lung cancer. [S.I]: **Scientific Reports**, v. 12, n. 1, 21 fev. 2022.

LINCH, David C. *et al.* Additional impact of mutational genotype on prognostic determination in resistant and relapsed acute myeloid leukaemia. [UK]: **Leukemia Research**, v. 108, p. 106553, 2021.

MÄKELÄ, Eleonora *et al.* Discovery of a novel CIP2A variant (NOCIVA) with clinical relevance in predicting TKI resistance in myeloid leukemias. **Clinical Cancer Research**, v. 27, n. 10, p. 2848-2860, 2021.

NGUYEN, Nam HK *et al.* Genome-wide CRISPR/Cas9 screen identifies etoposide response modulators associated with clinical outcomes in pediatric AML. [EUA]: **Blood Advances**, v. 7, n. 9, p. 1769-1783, 2023.

NIU, Li-Ting *et al.* Targeting IFN- $\gamma$ -inducible lysosomal thiol reductase overcomes chemoresistance in AML through regulating the ROS-mediated mitochondrial damage.

Beijing: **Translational oncology**, v. 14, n. 9, p. 101159, 2021.

PETERLIN, Pierre *et al.* A new cytokine-based dynamic stratification during induction is highly predictive of survivals in acute myeloid leukemia, Nantes: **Cancer Medicine**, vol. 10, p. 642-648, 2021.

POLLARD, J. A. *et al.* Gemtuzumab Ozogamicin Improves Event-Free Survival and Reduces Relapse in Pediatric KMT2A-Rearranged AML: Results From the Phase III Children's Oncology Group Trial AAML0531. [EUA]: **J Clinical Oncol**, v. 39, n. 28, p. 3149–3160, 1 out. 2021.

RAGAINI, Simone *et al.* An IDO1-related immune gene signature predicts overall survival in acute myeloid leukemia. [EUA]: **Blood Advances**, v. 6, n. 1, p. 87-99, 2022.

ROIDER, Tobias *et al.* The impact of SAMHD1 expression and mutation status in mantle cell lymphoma: An analysis of the MCL Younger and Elderly trial, Heidelberg: **Cancer Therapy and Prevention**, vol. 148, p. 150-160, 2021.

RÜCKER, F. G. *et al.* Molecular landscape and prognostic impact of FLT3-ITD insertion site in acute myeloid leukemia: RATIFY study results. [EUA]: **Leukemia**, p. 90–99, 2022.

SALLMAN, David A *et al.* Eprenetapopt (APR-246) and Azacitidine in TP53-Mutant Myelodysplastic Syndromes, [EUA]: **J Clin Oncol**. vol. 39, n. 13, p. 1584-1594, 2021.

SHIRIN FERDOWSI *et al.* Investigation of the Osteopontin isoforms expression in patients with acute myeloid leukemia. Iran: **Medical Oncology**, v. 38, n. 9, 27 jul. 2021.

VAN DER WERF, Inge *et al.* SF3B1 as therapeutic target in FLT3/ITD positive acute myeloid leukemia. [EUA]: **Leukemia**, v. 35, n. 9, p. 2698-2702, 2021.

ZEIDNER, J. F. *et al.* A prospective biomarker analysis of alvocidib followed by cytarabine and mitoxantrone in MCL-1-dependent relapsed/refractory acute myeloid leukemia.[S.I]: **Blood Cancer J**, p. 175–175, 2021.





## OS DESAFIOS DA ALOIMUNIZAÇÃO ERITROCITÁRIA EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

ANDRESA ALMEIDA DE SOUZA GISELY JULIANE BARBOSA DE ALBERTIM  
FABRÍCIO ANDRADE MARTINS ESTEVES

### RESUMO

**Introdução:** A anemia falciforme é caracterizada pela herança do gene HbS de ambos os genitores culminando em homozigose (HbSS), onde seus portadores expressam maior impacto clínico da doença. A transfusão de concentrado de hemácias é uma prática comum em pacientes com anemia falciforme, cerca de 50% recebem transfusão em algum momento da vida e 5% a 10% acabam entrando em um programa de transfusão crônica. A aloimunização em pacientes com anemia falciforme é um obstáculo importante que dificulta o tratamento em complicações graves e os bancos de sangue devem tomar medidas de prevenção. Tendo em vista a necessidade terapêutica de múltiplas transfusões durante a vida, o objetivo deste estudo é elucidar os desafios da aloimunização eritrocitária de pacientes com anemia falciforme. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura referente a temática dos desafios da aloimunização eritrocitária em pacientes com anemia falciforme. Para o rastreamento dos artigos foi utilizado os bancos de dados Scielo e Pubmed e como descritores: anemia falciforme, aloimunização e fenotipagem. **Resultados e discussão:** Os protocolos de transfusões sanguíneas têm como objetivo minimizar a chance de reações transfusionais, bem como evitar a sensibilização imunológica que poderia gerar complicações em futuras transfusões. Apesar de todos os critérios a serem avaliados antes de uma transfusão, os receptores de CH correm risco de produzir anticorpos contra os antígenos eritrocitários do doador. Estima-se que 13% dos receptores de hemácias respondem imunologicamente e podem produzir aloanticorpos, e que a cada nova transfusão o risco de formar aloanticorpo é cerca de 4%. **Conclusão:** Com inúmeras transfusões ao longo da vida, os pacientes com anemia falciforme enfrentam um enorme desafio no que diz respeito à aloimunização. Apesar de todos os protocolos preconizados, a intensa exposição aos antígenos eritrocitários predispõe a formação de aloanticorpo, onde, principalmente para esses pacientes a transfusão sanguínea deve ser criteriosamente avaliada.

**Palavras-chave:** Hemoglobinopatias; Anticorpos; Reação transfusional; Transfusão sanguínea; Antígenos de grupo sanguíneo;

### 1 INTRODUÇÃO

A doença falciforme (DF) é uma hemoglobinopatia decorrente de uma mutação na cadeia beta da hemoglobina A causando uma modificação em sua molécula, o que resulta no surgimento da hemoglobina S (HbS) no interior dos eritrócitos. A hemoglobina S tende a polarizar e danificar a membrana da hemácia, fazendo com que assumam um formato de foice e tenha sua vida útil reduzida causando uma anemia hemolítica com crises vaso-oclusivas, isquemias e uma resposta inflamatória crônica (Nascimento *et. al*, 2022). A anemia falciforme

é caracterizada pela herança do gene HbS de ambos os genitores culminando em homozigose (HbSS), onde seus portadores expressam maior impacto clínico da doença (Mota *et al*, 2021). Em heterozigose, também conhecido como traço falciforme, os portadores são não anêmicos e não necessitam de tratamento (BRASIL, 2013).

No período de 1997 a 2017, foram contabilizados mais de 6.800 óbitos por anemia falciforme no Brasil (Mota *et al*, 2021). Em outro estudo mais recente com crianças e adolescentes no período de 2000 a 2019, observou-se que ocorreram mais de 2.400 óbitos por doença falciforme com cerca de 125 crianças anualmente vítimas das complicações, com maior frequência na região Nordeste (40,46%), seguida de Sudeste (39,02%), Centro-Oeste (9,58%), Norte (7,84%) e Sul (3,10%). Importante salientar que essas pessoas acometidas passam por uma longa trajetória de adoecimentos e hospitalizações durante sua vida (Nascimento *et. al*, 2022).

A transfusão de concentrado de hemácias é uma prática comum em pacientes com anemia falciforme, cerca de 50% recebem transfusão em algum momento da vida e 5% a 10% acabam entrando em um programa de transfusão crônica. As múltiplas transfusões acabam expondo este determinado grupo a terem respostas imunológicas às hemácias transfundidas, causando uma aloimunização em aproximadamente 5% a 25% dos transfundidos crônicos (Pinto *et al*, 2011).

Helman *et al.* (2011) pontua que a aloimunização em pacientes com anemia falciforme é um obstáculo importante a sua terapêutica, o que dificulta o tratamento em complicações graves e destaca que os bancos de sangue devem tomar medidas de prevenção à aloimunização. Castilho (2008) afirma que a implantação de protocolos seguros e eficientes de fenotipagem e/ou genotipagem de grupos sanguíneos de doadores e receptores seria uma abordagem importante para a reduzir os riscos de desenvolvimento de aloanticorpos em pacientes que recebem transfusão sanguínea de forma crônica.

Diante da necessidade terapêutica de transfusões crônicas ao longo da vida destes pacientes e a exposição frequente a antígenos eritrocitários, este estudo tem como objetivo elucidar os desafios da aloimunização eritrocitária enfrentados por pacientes com anemia falciforme.

## 2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura referente à temática dos desafios da aloimunização eritrocitária em pacientes com anemia falciforme. Para o rastreamento dos artigos foi utilizado os bancos de dados Scielo e Pubmed e como descritores utilizados: anemia falciforme, aloimunização e fenotipagem. Também foram utilizados dados do Ministério da Saúde para elucidar protocolos específicos vigentes no Brasil.

Como critérios de inclusão foram considerados artigos publicados em revistas, bibliotecas e publicações virtuais de sites científicos e de órgãos públicos nacionais no período de 2008 a 2021. Quanto aos critérios de exclusão, foram desconsiderados os artigos que divergiam da temática deste estudo.

Artigos consultados totalizaram 30 e ao aplicar os critérios de inclusão e exclusão 13 servirão como referencial teórico, todos devidamente listados na sessão final deste artigo, nas línguas portuguesa e inglesa.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os protocolos de transfusões sanguíneas buscam contribuir para aumentar a segurança transfusional, que certamente contribuem para reduzir os índices de aloimunização eritrocitária e os riscos de reações transfusionais. Em um estudo realizado em São Paulo,

revelou que no período de 2002 a 2016, 72,5% das reações transfusionais foram relacionadas ao uso de concentrado de hemácias (CH) seguido do concentrado de plaquetas, com 17,2% do total global das reações (Grandi *et al*, 2017).

O Ministério da Saúde estabelece alguns critérios a serem avaliados pelo médico antes da indicação de transfusão sanguínea em pacientes com anemia falciforme. A anemia em si, não é indicativa de transfusão já que se trata de uma anemia crônica e as pessoas toleram níveis baixos de hemoglobina, além de não as expor a agente infeccioso que poderiam provocar uma aloimunização. É indicativo em situações de crises aplásticas, hiper hemolíticas, sequestração esplênicas, em manuseio do acidente vascular, priapismo, síndrome torácica aguda, pré operatório e doença pulmonar hipoxia progressiva (BRASIL, 2013). Em texto mais recente, o Ministério da Saúde discorre sobre anemias normovolêmicas, que seria o caso da anemia falciforme, indicando a utilização da terapia quando os níveis de hemoglobina forem inferiores a 7 g/dL associados a casos de complicações crônicas obstrutivas e isquêmicas onde há uma necessidade de se manter a hemoglobina entre 9 a 10 g/dL (BRASIL, 2015)

Conforme **PORTARIA Nº158, DE 04 DE FEVEREIRO DE 2016**, o Ministério da Saúde preconiza como testes pré-transfusionais de CH: tipagem sanguínea ABO (direta e reversa), tipagem RhD e pesquisa de anticorpos antieritrocitários (PAI) dos receptores, prova de compatibilidade entre as hemácias do doador e o soro ou plasma do receptor e a retipagem sanguínea ABO e RhD do hemocomponente. Quando a PAI se mostrar positiva, recomenda-se a identificação do(s) anticorpo(s) e a seleção de um CH fenotipado específico para esse paciente.

Apesar de todos os critérios a serem avaliados antes de uma transfusão, os receptores de CH correm risco de produzir anticorpos contra os antígenos eritrocitários do doador (Melo, 2012). Em um modelo matemático proposto por Higgings e Sloan (2008) estima-se que 13% dos receptores de hemácias respondem imunologicamente e podem produzir aloanticorpo. Eles ainda propõem que a cada nova transfusão o risco de formar aloanticorpo é cerca de 4%, porém a aloimunização não é determinada apenas pelo número de transfusões.

Pinto *et al.* (2011) evidenciou em sua pesquisa que há o predomínio de aloimunização em pacientes com anemia falciforme com 10 ou mais transfusões sanguíneas, corroborando com Helman *et al.* (2011) que associa o risco de aloimunização com o número de transfusões, o risco de aloimunização em pacientes que receberam mais de 30 transfusões sanguíneas foram estatisticamente maiores que em pacientes que receberam 5 transfusões. Em relação a frequência de aloanticorpos presentes em pessoas com anemia falciforme, alguns estudos apontam que os sistemas Rh e Kell são os mais encontrados (Cruz *et al.*, 2010) (Alves *et al.*, 2011) (Pinto *et al.*, 2011).

#### 4 CONCLUSÃO

Com inúmeras transfusões ao longo da vida, os pacientes com anemia falciforme enfrentam um enorme desafio no que diz respeito à aloimunização. Apesar de todos os protocolos preconizados, a intensa exposição aos antígenos eritrocitários predispõe a formação de aloanticorpo, onde, principalmente para esses pacientes a transfusão sanguínea deve ser criteriosamente avaliada. A fenotipagem do doador e receptor é imprescindível para evitar a exposição a novos antígenos e conseqüentemente desenvolver anticorpos, tornando cada vez mais difícil a compatibilidade em caso de transfusão sanguínea. O acompanhamento clínico com medicação adequada é muito importante e tem como objetivo de evitar complicações graves e diminuir a necessidade de transfusões.

#### REFERÊNCIAS

ALVES, V. M. *et al.* Alloimmunization screening after transfusion of red blood cells in a prospective study. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, Uberaba, v. 34, n. 3, p. 206-211, mar. 2012.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Doença falciforme: condutas básicas para tratamento** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. – 1. ed., 1. reimpr. – Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 64 p.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Guia para uso de hemocomponentes** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – 2. ed., 1. reimpr. – Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 136 p.

CASTILHO, L. O futuro da aloimunização eritrocitária. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, Campinas, v.30, n. 4, p. 259-265, jul. 2008. Editorial. CRUZ, R. O. *et al.* Prevalence of erythrocyte alloimmunization in polytransfused patients. **Einstein**, São Paulo, v. 9, n. 2, p. 173-178. abr. 2011.

GRANDI, J. L. *et al.* Hemovigilância: a experiência da notificação de reações transfusionais em Hospital Universitário. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, São Paulo, v. 52, e03331, 2018.

HELMAN, R.; CANÇADO, R. D.; OLIVATTO, C. Incidência de aloimunização eritrocitária em pacientes com doença falciforme: experiência de um centro em São Paulo. **Einstein**, São Paulo, v. 9, n. 2, p. 160-164, abr. 2011.

HIGGINS, J. M.; SLOAN, S. R. Stochastic modeling of human RBC alloimmunization: evidence for a distinct population of immunologic responders. **Blood**, [S.I.], v. 112, n. 6, p. 2546-2553, set. 2008.

MELO, L. Comments on: alloimmunization screening after transfusion of red blood cells in a prospective study. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, Belo Horizonte, v. 34, n. 3, p. 175-187, mai. 2012.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. GABINETE DO MINISTRO. **PORTARIA Nº158/2016**. A portaria redefine o regulamento técnico de procedimentos hemoterápicos. Brasília: Ministério da saúde, 2016. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2016/prt0158\\_04\\_02\\_2016.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2016/prt0158_04_02_2016.html) MOTA, F. M. *et al.* Análise da tendência temporal da mortalidade por anemia falciforme no Brasil. **Revista Brasileira de Enfermagem**, [S.I.], v. 75, n. 4, e20210640, 2022.

NASCIMENTO, M. I. *et al.* Mortality attributed to sickle cell disease in children and adolescents in Brazil, 2000–2019. **Revista de Saude Publica**, Niterói, v. 56, p. 65, jun. 2022.

PINTO, P. C. A.; BRAGA, J. A. P.; SANTOS, A. M. N. Fatores de risco para aloimunização em pacientes com anemia falciforme. **Revista da Associação Médica Brasileira**, Maceió, v. 57, n. 6, p. 668-673, nov. 2011.



## **OSTEOGÊNESE IMPERFECTA E SUAS IMPLICAÇÕES NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DOS SUBTIPOS DA DOENÇA**

YASMIM GUIMARÃES PUCCI

### **RESUMO**

Na tentativa de compreender melhor os processos por trás dos diferentes subtipos da osteogênese imperfeita buscamos, em uma revisão bibliográfica, explanar o diagnóstico diferencial para cada subclassificação, tornando tanto o diagnóstico quanto o tratamento menos exaustivo. Sabe-se que o fator determinante para o desenvolvimento da doença é genético diferenciando-se em autossômico dominante ou recessivo. Cabendo analisar a hematopoiese identificando o erro no processo envolvendo a produção da matriz óssea e cartilagem do tipo I. Observando e enfatizando cada tipo patológico e seu avanço por meio do crescimento infanto-juvenil. Onde encontramos maiores instabilidades ósseas, o que pode ocasionar fraturas repetitivas incapacitando a reconstrução do tecido, necessitando assim de intervenções cirúrgicas. Atentamos também a lesões que acometem o feto durante o período intrauterino podendo assim investigar o cordão umbilical entre a 10<sup>a</sup> e 12<sup>a</sup> semana de gestação, coletando sua cartilagem e analisando-a laboratorialmente. Posteriormente ao nascimento inicia-se o tratamento, utilizando uma equipe multidisciplinar com fisioterapeuta, ortopedista, pediatra, clínico, enfermeiros e apoio com psicólogos aos pais e principalmente ao paciente, assim que possível. A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença incurável, crônica e rara, caracterizada pelas inúmeras fraturas causadas por mínimo impacto. O resultado do estudo contempla os tipos II e III avaliados como prognóstico ruim, sendo o tipo II fatal na maioria dos casos ainda no período intrauterino. Os subtipos I e IV sugerem um bom prognóstico. Com isso, analisamos as subclassificações e nos deparamos com esclera azulada, baixos níveis de cálcio no sangue e perda auditiva como fatores não determinantes para a concretização do diagnóstico diferencial. Com base em exames laboratoriais podemos examinar o crescimento e desenvolvimento, assim compreendendo a fragilidade óssea, sendo crucial para diferenciar as subclassificações da osteogênese imperfeita.

**Palavras-chave:** Osteogênese imperfeita; subtipos; diagnóstico; tecido ósseo; fraturas.

### **1 INTRODUÇÃO**

A osteogênese imperfeita, também conhecida como “ossos de vidro”, é uma doença que interfere na construção e modelação óssea. Com a evolução terapêutica, proporcionar uma melhor qualidade de vida tem potencial de aumentar a taxa de sobreviventes da doença, que em sua pior classificação pode ser fatal e nas formas mais brandas da patologia os indivíduos com sintomas leves tendem a ter algumas dificuldades cotidianas e locomotoras.

A doença ocorre em aproximadamente 1 em cada 15.000 a 20.000 nascimentos, com duas formas graves detectadas ao nascimento (tipos II e III). O colágeno tipo I está descrito em três cadeias polipeptídicas: duas cadeias alfa I e uma cadeia alfa II, entrelaçadas em uma hélice tripla rígida. Na estrutura normal a molécula depende da presença de uma sequência de 1.000 aminoácidos, onde a glicina é repetida a cada dois aminoácidos. Os genes COL1A1 e

COL1A2 codificam as cadeias de proteínas pro-alfa I e pro-alfa II do pro-colágeno tipo I, e localizam-se nos cromossomos 7 e 17 (BARROS, KOJIMA e FERNANDES, 2009).

Quando se trata dos subtipos dessa patologia, observa-se no tipo I uma insuficiência na produção de colágeno, por conta da diminuição do RNA alfa 110. Os tipos II, III, e IV derivam de uma mutação no RNA helicoidal alfa I e II, sendo os tipos mais graves da doença. As cadeias defeituosas não formam uma molécula de tripla hélice normalmente, alterando as sequencias adjacentes. Essa falha genética difere um aminoácido glicina por outro na fileira polipeptídico, alterando todas as cadeias esqueléticas proteicas (BARROS, KOJIMA e FERNANDES, 2009).

A função dos ossos é de proteção, locomoção e depósito de cálcio; localizados dentro dos ossos longos e na medula espinal encontramos os componentes hematológicos. A origem na hematopoiese do tecido ósseo está nas células mesenquimais capazes de suscitar células como osteoclasto, osteoblasto e osteócito, localizadas sobre a superfície dos ossos, como no perióstio, endóstio e trabéculas de cartilagem calcificada. Quando estão na fase de crescimento e reparação de fraturas as células osteoprogenitoras são mais ativas e elevam sua atividade de gerir novos osteoblastos, isso tudo em homeostasia. (JUNQUEIRA e CARNEIRO, 2017).

O tecido ósseo é subsequente ao tecido conjuntivo, a mineralização da matriz gera o fator dureza e o colágeno leva a flexibilidade. Sua parte orgânica é de 95% de colágeno do tipo I, glicosaminoglicanos, proteoglicanos e glicoproteínas. Na parte inorgânica encontramos íons de fosfato e cálcio que se apresentam em cristais de hidroxiapatita. Os osteoblastos são responsáveis por produzir a parte orgânica da matriz óssea, sendo encontrados na superfície do perióstio, apresentando uma característica basófila e um sistema de comunicação intercelular. Os osteócitos são originados dos osteoblastos quando sua síntese proteica cai e seu citoplasma torna-se menos basófilo. Estão localizados nas lacunas dentro do ósteon nos ossos esponjosos, onde podemos encontrar canalículos com seu interior realizando contato com as junções comunicantes (gaps), levando as moléculas de íons por todo o canal e sua principal função é a manutenção da matriz. Os osteoclastos são células grandes que derivam da consolidação de várias células do sistema fagocitário mononuclear, originam-se do monócito e macrófago (células do sistema imune), seu citoplasma é levemente basófilo e conforme vai amadurecendo torna-se acidófilo. A nutrição do tecido é por meio do endóstio e perióstio (ROSS e PAWLINA, 2021).

A construção do osso é por meio do processo de ossificação endocondral, onde a cartilagem hialina serve de molde para ele, surgindo de sítios primários. Conforme o surgimento da matriz óssea na diáfise por meio do colar periostal, e estendendo-se ao restante do osso permitindo assim que os condrócitos da cartilagem hialina sofram modificações até a apoptose, diminuindo a cartilagem. Desse modo, são formados os centros de ossificação secundários nas epífises, substituindo a cartilagem hialina por tecido ósseo, exceto na superfície articular e na placa epifisária (JUNQUEIRA e CARNEIRO, 2017).

Vale ressaltar o processo de reparo de fraturas, onde ocorre hemorragia e destruição da matriz. Para iniciar o reparo, deve-se remover o coágulo, esse processo é por meio dos macrófagos. Partindo do perióstio e endóstio forma-se o osso primário, derivado do tecido imaturo, pela ossificação intramembranosa e/ou endocondral. Posteriormente, forma-se o calo ósseo que está sujeito a ser substituído pela cartilagem hialina, depois torna-se osso secundário que terá a reabsorção de todo o resto para o osso ficar no formato habitual. (ROSS e PAWLINA, 2021).

Diante deste cenário é inevitável se questionar a origem da síndrome dos ossos de vidro. Principalmente, procurar compreender o quadro clínico e seus subtipos na tentativa de promoção de uma boa qualidade de vida aos portadores da doença. Tendo em vista que não é apenas uma questão de saúde, mas também social, é relatado que crianças com essa

deficiência congênita nos ossos tendem a se isolar na escola intencionalmente na tentativa de prevenir novas fraturas, privando-se de atividades normais da infância. Classificando adequadamente os subtipos podemos buscar uma intervenção mais eficaz, tanto na essência fisiológica, quanto no quadro social.

## 2 METODOLOGIA

Buscou-se referencial teórico em sites de cunho científico, como SCIELO®, PUBMED®, GOOGLE ACADEMICO® e SCIENCEDIRECT®. Para isso, aproveitamos artigos científicos e teses de doutorado de universidades brasileiras. Como forma de exclusão, não utilizamos artigos inferiores ao ano de 1975.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Quando se pensa em exames complementares é importante compreendermos que cada caso é específico, os pacientes portadores de uma patologia apresentando sinais e sintomas típicos. A função do médico é examinar o paciente e junto a queixa principal chegar a uma hipótese diagnóstica e se necessário utilizar exames para confirmar o quadro. A semiologia médica busca analisar o indivíduo por completo na tentativa de sanar as dúvidas e lacunas, sendo fundamental questionar a saúde dos familiares, na justificativa de que muitas doenças são genéticas e hereditárias (PORTO, 2013).

Partindo do pressuposto que por meio do ultrassom morfológico já pode haver suspeita de uma mal formação óssea é realizado uma coleta da cartilagem do cordão umbilical dentre a 10ª e 12ª semana para concretização do diagnóstico do subtipo II. Nas demais classificações precisa-se compreender o processo de crescimento e amadurecimento das estruturas ósseas, que é singular a cada indivíduo.

A Sociedade Brasileira de Pediatria é responsável pela criação dos meios de análise de dados dos recém-nascidos até a adolescência. Assim, observa-se o crescimento pelo percentil e/ou escore z, uma curva que auxilia a fiscalização do peso e estatura, dentre outras medidas corporais. E, é possível determinar, obesidade, baixa estatura, baixo peso ao nascer, entre outros, e com isso suspeitar da osteogênese imperfeita BURNS *et al.*, (2017). Na tentativa de compreendermos melhor as subclassificações, Silence, Senn e Danks, os classificam-nas em 4 tipos:

➤ Tipo I- Este é o tipo mais leve da doença com a fragilidade óssea moderada. Os pacientes apresentam menores taxas de fraturas e deformidades e podem apresentar esclera azulada, surdez e dor muscular e nas articulações.

➤ Tipo II- É fatal porque, além do desenvolvimento de deformidades graves, pode causar múltiplas fraturas antes e depois do nascimento. É possível ter membros encurtados, frouxidão capsulo-ligamentar e escleras azuladas. O prognóstico nesse tipo é ruim, caso o bebê sobreviva ao parto, terá poucos dias de vida.

➤ Tipo III- Esse tipo é o mais grave e dentre os não letais. Pessoas com esse tipo apresentam sinais clínicos como: baixa estatura, cifoescoliose, crescimento/desenvolvimento lento, fraturas e diversas deformidades, face triangular e problemas de desenvolvimento dentário. Podem apresentar alteração no tórax e não necessariamente apresentam esclera azulada. Seu prognóstico é compatível com a vida.

➤ Tipo IV- Os pacientes apresentam gravidade variável e diferentes manifestações clínicas. Algumas delas são: ossos encurtados e com baixa densidade mineral, baixa estatura, escleras azuladas, fraturas posteriores ao nascimento e perda auditiva. Esse prognóstico não é limitado, os pacientes portadores desse tipo, tendem a ter um estilo de vida comum. Em alguns relatos, necessitando de auxílios de próteses em casos leves ou cadeira de rodas em casos graves.

Além das consequências supracitadas existem outras graves, como a curvatura dos

ossos, principalmente na coluna vertebral. A deficiência de colágeno afeta também a pele e os vasos sanguíneos. Outros sintomas da doença incluem dentes quebradiços, olhos azul-esbranquiçados ou cinzentos, perda auditiva, escoliose, aumento da frouxidão dos ligamentos e deformidade da base do crânio.

Um estudo de caso de Swinnen *et al.*, (2011) é relatado que a doença causa perda auditiva em pelo menos metade dos casos, podendo iniciar-se entre os 20 e 40 anos de idade. Sendo ela na maioria a perda auditiva mista com 27,5% e uma minoria na perda condutiva com 8,4% e neurosensorial com 12,5%.

Quando se trata de especificidade, o tipo I exige do profissional de saúde exames de imagem para monitorar as fraturas, densitometria óssea para se necessário intervir com medicamentos, audiometria e acompanhamento periódico para analisar o desenvolvimento.

Já no tipo III, deve-se atentar ao desenvolvimento do portador da patologia, analisando laboratorialmente os níveis de cálcio no sangue, exames de imagem focando nas fraturas e ligamentos, densitometria óssea, audiometria e além do acompanhamento médico faz-se necessário consultas com o cirurgião dentista.

No tipo IV, são realizados exames laboratoriais para analisar o cálcio no sangue, densitometria óssea, exames de imagem e acompanhamento médico com ortopedista e cirurgião.

Vale ressaltar, que é necessário um vínculo médico-paciente, visto que o tratamento é por toda a vida, e principalmente que o paciente relate tudo o que sente e observa de diferente. Por mais que haja vários estudos, a doença é rara e ainda sim há mutações de genes o que compromete a eficiência se seguirmos um padrão e não analisar todas as queixas envolvidas. Compreendemos que a classificação auxilia no diagnóstico diferencial da patologia, que em seu âmbito clínico são necessários um conjunto de sinais e sintomas típicos de cada subclassificação.

#### **4 CONCLUSÃO**

Com base nos resultados discutidos observa-se que características como esclera azulada, níveis baixos de cálcio no sangue ou mesmo a perda auditiva não permitem o diagnóstico diferencial dos diferentes tipos da patologia, uma vez que podem ser encontrados em mais de um deles. Por outro lado, a taxa de fraturas e deformidades ósseas são essenciais para se diferenciar os subtipos de osteogênese imperfeita. Sendo que os tipos II e III estão classificados como mal prognóstico, o tipo II é fatal.

Compreendemos que em alguns tipos a doença não é incapacitante e pode levar a uma vida longa, como nos tipos I e IV, com tratamento adequado. Os pacientes podem viver com uma limitação funcional da locomoção, não sendo impedidos de dirigir, trabalhar, estudar, entre outras coisas. Deve-se atentar à continuidade do tratamento, onde faz-se necessário o acompanhamento periódico ao fisioterapeuta, ortopedista e cirurgião dentista, sem descartar a possibilidade de tomar medicamentos durante toda a vida, ou mesmo, passar por procedimentos cirúrgicos.

#### **Agradecimento:**

Gostaria de prestar meus sinceros agradecimentos ao orientador que me auxiliou nesse projeto Prof. Me. João Rodolfo Tuckumantel Valim. Obrigada pela paciência e tempo para rever as várias versões.

#### **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

BRIZOLA, E.; ZAMBRANO, M. B.; PINHEIRO, B. S.; VANZ, A. P.; FÉLIX, T. M. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese



imperfeita em crianças. **Rev. paul. pediatr.**, São Paulo, v. 35, n. 2, p. 171-177, June 2017.

BYERS, P. H.; WALLIS, G. A.; WILLING, M. C. Osteogenesis imperfecta: translation of mutation to phenotype. **Journal of Medical Genetics**, London, v. 28, n. 7, p. 433-442, jul. 1991.

BURNS, D. A. R. *et al.*; **Tratado de Pediatria: Sociedade Brasileira de Pediatria**, 4ª edição, Barueri, SP: Manole, 2017.

FILHO, T. E. P. B.; KOJIMA, FERNANDES, K. E.; T. D. **Casos clínicos em ortopedia e traumatologia: guia prático para formação e atualização em ortopedia**. Barueri, SP: Manole, 2009.

JUNQUEIRA, L. C.; CARNEIRO, J. **Histologia básica**. 13ª edição. Rio de Janeiro - RJ: Guanabara Koogan, 2017.

MORON, ANTÔNIO FERNANDES; CAMANO, LUIZ; JÚNIOR, LUIZ KULAY. **Obstetrícia**. Barueri, SP: Manole, 1824 p., 2011.

PAWLINA, W.; ROSS M. H. **Ross histologia texto e atlas**. 8 Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1037 p., 2021.

PORTO, C. C. **Semiologia Médica - 7ª Edição**. Editora Guanabara Koogan. 2013.

SILLENCE, D. O.; SENN, A.; DANKS, D. M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. **Journal of medical genetics**, 16(2), 101–116. 1979.

SWINNEN, F. K.; COUCKE, P. J.; DE PAEPE, A. M.; SYMOENS, S.; MALFAIT, F.; GENTILE, F. V.; SANGIORGI, L.; D'EUFEMIA, P.; CELLI, M.; GARRETSSEN, T. J.; CREMERS, C. W.; DHOOGHE, I. J.; & DE LEENHEER, E. M. Osteogenesis Imperfecta: the audiological phenotype lacks correlation with the genotype. **Orphanet journal of rare diseases**, 6, 88.



## PADRÕES DE QUALIDADE PARA REALIZAR TIPAGEM SANGUÍNEA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

TIAGO SÁ DOS ANJOS; INALDO KLEY DO NASCIMENTO MORAES

### RESUMO

**Introdução:** A tipagem sanguínea é um exame laboratorial que identifica o grupo sanguíneo e o fator Rh de uma pessoa, baseado na presença ou ausência de antígenos na superfície das hemácias. Para realizar a tipagem sanguínea é fundamental seguir padrões de qualidade estabelecidos pelos órgãos reguladores da saúde, como a ANVISA no Brasil. **objetivo:** Realizar uma revisão integrativa da literatura sobre os padrões de qualidade na tipagem sanguínea. **Metodologia:** Estudo qualitativo de revisão integrativa da literatura, as bases de dados utilizadas para a busca de artigos foram a – Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SciELO) e a Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências de Saúde (LILACS); Critério de inclusão foram artigos publicados nos últimos 5 anos no idioma português e inglês, foram encontrados 156 artigos, porém somente 8 selecionados. **Resultados:** A tipagem sanguínea é um processo necessário para garantir a segurança e eficácia das transfusões de sangue e transplantes. Os reagentes utilizados devem seguir padrões de qualidade estabelecidos pela ANVISA no Brasil e pela OMS globalmente. A tipagem sanguínea não apenas envolve aspectos técnicos e regulatórios, mas também éticos e sociais, pois revela informações genéticas dos indivíduos. Portanto, a confidencialidade e o consentimento informado são fundamentais. Indicadores de qualidade são usados para monitorar e garantir o cumprimento dos padrões de qualidade, como a precisão dos resultados e a identificação correta do tipo sanguíneo. Quando seguidos corretamente, esses padrões resultam em resultados mais precisos, confiáveis e seguros, evitando complicações graves e reduzindo custos com retrabalho. **Conclusões:** Em resumo, garantir a segurança e eficácia das transfusões de sangue e dos transplantes de órgãos e tecidos é fundamental. Para isso, é necessário seguir os padrões de qualidade estabelecidos por órgãos reguladores como a ANVISA e a OMS. Esses padrões vão desde a produção e distribuição dos reagentes até a confidencialidade das informações genéticas dos indivíduos. Portanto, é extremamente importante adotar esses padrões para garantir a segurança e eficiência da tipagem sanguínea, contribuindo para a melhoria da assistência médica e da saúde da população.

**Palavras-chave:** Tipagem sanguínea; Padrões de qualidade; Testes laboratoriais; Acurácia dos resultados; Controle de qualidade.

### 1 INTRODUÇÃO

A tipagem sanguínea é um exame laboratorial que identifica o grupo sanguíneo e o fator Rh de uma pessoa, baseado na presença ou ausência de antígenos na superfície das hemácias. A tipagem sanguínea é essencial para garantir a compatibilidade entre doadores e receptores de

sangue, prevenir reações transfusionais e doença hemolítica do recém-nascido, e auxiliar em casos de investigação de paternidade (Brasil, 2014).

O tipo sanguíneo de um indivíduo, além de fator Rh, o que é essencial para transfusões de sangue e transplantes. De acordo com o autor Silva (2015), para realizar a tipagem sanguínea é fundamental seguir padrões de qualidade estabelecidos pelos órgãos reguladores da saúde, como a ANVISA no Brasil. Para garantir a confiabilidade dos resultados, é essencial seguir as normas de segurança e qualidade estabelecidas pelo Ministério da Saúde e pela Organização Mundial da Saúde (OMS), como destaca o autor Santos (2017).

Para realizar a tipagem sanguínea, existem diferentes técnicas e reagentes disponíveis, que variam em sensibilidade, especificidade, custo e praticidade. No entanto, independentemente da técnica utilizada, é fundamental seguir os padrões de qualidade que regulamentam os procedimentos de tipagem sanguínea, a fim de evitar erros que possam comprometer a segurança do paciente e a confiabilidade dos resultados (Brasil, 2017).

O autor Torres (2019), destaca a importância da calibração e manutenção dos equipamentos utilizados para a tipagem sanguínea, de acordo com os padrões estabelecidos pelos fabricantes e pelas agências reguladoras. Além disso, a capacitação e treinamento adequados dos profissionais que realizam a tipagem sanguínea são fundamentais para assegurar a qualidade dos resultados, conforme discutido por Oliveira (2018).

É imprescindível que os laboratórios que realizam a tipagem sanguínea estejam em conformidade com as normas estabelecidas pela ISO 15189, que define os requisitos de qualidade e competência para laboratórios clínicos, como menciona o autor Costa (2016). Os laboratórios ainda devem seguir o regulamento técnico de procedimentos hemoterápicos conforme Portaria do Ministério da Saúde nº 158, de 4 de fevereiro de 2016 (Brasil, 2016).

Os padrões de qualidade são ferramentas essenciais em diversos setores da saúde. No caso da tipagem sanguínea, questiona-se o que a literatura informa sobre esses padrões de qualidade? Sendo assim o nosso trabalho tem como objetivo realizar uma revisão narrativa da literatura sobre os padrões da qualidade na tipagem sanguínea.

## **2 MATERIAIS E MÉTODOS**

Estudo qualitativo de revisão da literatura com abordagem descritiva. As bases de dados utilizadas para a busca de artigos foram a – Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SciELO) e a Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências de Saúde (LILACS); foram utilizados como Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) da Bireme: “tipagem sanguínea” e “padrões de qualidade”, para busca foram utilizados os booleanos AND.

Como critério de inclusão foram os artigos publicados nos últimos 5 anos, no idioma português e inglês, que abordavam em seu conteúdo sobre qualidade na realização da tipagem sanguínea. Os artigos excluídos não apresentavam o critério de inclusão estabelecido e/ou apresentavam duplicidade, também foram excluídas dissertações e teses. O período de coleta de dados foi no entre os meses de janeiro e fevereiro do corrente ano. A pesquisa foi contemplada por 156 artigos de acordo com os descritores. Porém, após aplicar o critério de inclusão restaram somente 8 artigos, sendo os mesmos utilizados para fundamentar nossos resultados e discussões.

## **3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Os reagentes imunológicos utilizados na tipagem sanguínea são classificados como produtos para diagnóstico de uso *in vitro*, e devem atender aos requisitos de qualidade, segurança e eficácia exigidos pela legislação vigente. No Brasil, a ANVISA é o órgão

responsável pela regulamentação, registro, fiscalização e controle desses produtos, seguindo as normas técnicas e sanitárias nacionais e internacionais. A ANVISA estabelece critérios para a produção, importação, distribuição, armazenamento, transporte, rotulagem, validade, estabilidade, controle de qualidade e rastreabilidade dos reagentes imunológicos, bem como para a notificação de eventos adversos e queixas técnicas (Brasil, 2019).

A OMS (Organização Mundial da Saúde), por sua vez, tem um papel fundamental na padronização e harmonização dos reagentes imunológicos em nível global, visando garantir a qualidade e a comparabilidade dos resultados da tipagem sanguínea em diferentes países e regiões. A OMS desenvolve e mantém uma série de preparações de referência internacional para o controle dos reagentes imunológicos, que definem a potência mínima dos reagentes de tipagem sanguínea. Essas preparações de referência são estabelecidas para uso com tubos e devem ser adequadas para reagentes policlonais e monoclonais. No entanto, elas não são projetadas para determinar a especificidade. As preparações de referência são estabelecidas para os seguintes reagentes: anti-A, anti-B, anti-C, anti-c, anti-D e anti-E (WHO, 2020).

A tipagem sanguínea é uma atividade que envolve não apenas aspectos técnicos e regulatórios, mas também aspectos éticos e sociais. A tipagem sanguínea pode revelar informações genéticas sobre os indivíduos, como a origem étnica, a paternidade, a predisposição a doenças e a compatibilidade para transplante. Essas informações podem ter implicações legais, psicológicas e emocionais para os indivíduos e suas famílias, e devem ser tratadas com confidencialidade e respeito. Além disso, a tipagem sanguínea deve ser realizada com o consentimento informado e esclarecido dos indivíduos, que devem ter acesso aos resultados e às orientações necessárias (Oliveira et al., 2021).

Os indicadores de qualidade são ações utilizadas para monitorar e avaliar o cumprimento dos padrões de qualidade na realização da tipagem sanguínea. Essas medidas são objetivas e permitem identificar problemas e riscos, além de acompanhar mudanças ao longo do tempo. Os padrões de qualidade para realizar a tipagem sanguínea são fundamentais para garantir a segurança e a eficácia das transfusões de sangue e dos transplantes de órgãos e tecidos. Esses padrões envolvem não apenas os métodos e os reagentes utilizados na determinação dos grupos sanguíneos, mas também os processos e os procedimentos que asseguram a qualidade, a rastreabilidade e a biossegurança das amostras e dos produtos sanguíneos. Além disso, os padrões de qualidade devem respeitar os aspectos éticos e sociais relacionados à tipagem sanguínea, como a confidencialidade, o consentimento e a assistência aos indivíduos (Silva et al., 2019).

A ISBT (International Society of Blood Transfusion) propõe um conjunto de indicadores de qualidade para os estabelecimentos de sangue e bancos de sangue hospitalares, que abrangem áreas como recrutamento de doadores, coleta, teste, armazenamento e distribuição de componentes sanguíneos. Também cita uma relação de indicadores sendo alguns exemplos de indicadores de qualidade relacionados à tipagem sanguínea onde incluem percentuais de doações de sangue coletadas, amostras rejeitadas, resultados discordantes entre a tipagem sanguínea direta e reversa, componentes descartados ou devolvidos por problemas de identificação, entre outros. Também são avaliados percentuais de componentes emitidos pelo banco de sangue hospitalar que são compatíveis com o tipo sanguíneo do paciente, além de eventos adversos relacionados à transfusão, como erros de identificação/rotulagem, incompatibilidade sanguínea e reações alérgicas/imunológicas (ISBT, 2023).

Esses indicadores são importantes para garantir a qualidade e eficiência na realização da tipagem sanguínea e no manuseio dos componentes sanguíneos, promovendo a segurança dos pacientes que recebem transfusões de sangue (Santos et al., 2019). Para estabelecer os padrões de qualidade na tipagem sanguínea, é necessário seguir uma série de etapas. Inicialmente, deve-se definir as diretrizes e normas internacionais que regulamentam os procedimentos de tipagem sanguínea. Essas normas incluem aspectos técnicos, como a

utilização de reagentes, técnicas de testes e validação de resultados. Além disso, é importante implementar um sistema de controle de qualidade interno, que envolve a realização de testes de controle periódicos para verificar a precisão e consistência dos resultados obtidos. Também é necessário garantir a qualificação adequada dos profissionais envolvidos na tipagem sanguínea, bem como a capacitação contínua para atualização das técnicas utilizadas (Souza et al., 2019). Com a implementação adequada dos padrões de qualidade na tipagem sanguínea, é possível obter resultados mais precisos e confiáveis. Isso significa que a identificação correta do tipo sanguíneo dos pacientes e do sangue doado é essencial para evitar complicações graves, como reações transfusionais. Além disso, o uso de padrões de qualidade previne erros técnicos, como a troca de tubos de amostras ou a contaminação cruzada, que podem comprometer a integridade dos resultados. Adicionalmente, o uso de reagentes de alta qualidade e a validação adequada dos resultados contribuem para a diminuição dos custos com retrabalhos e refazer novamente os exames (Silva et al., 2022).

#### 4 CONCLUSÃO

Em suma, a tipagem sanguínea é uma atividade crucial para garantir a segurança e eficácia das transfusões de sangue e dos transplantes de órgãos e tecidos. Para isso, é necessário seguir os padrões de qualidade estabelecidos, tanto pela ANVISA quanto pela OMS, que regulamentam desde a produção e distribuição dos reagentes imunológicos até a confidencialidade e respeito às informações genéticas dos indivíduos. A ISBT também propõe indicadores de qualidade para os bancos de sangue, visando a segurança dos pacientes. Com a implementação adequada desses padrões, é possível obter resultados precisos e confiáveis, evitando complicações e garantindo a integridade dos resultados. Além disso, o uso de reagentes de qualidade e a validação adequada dos resultados contribuem para reduzir os custos com retrabalhos.

A implementação de padrões de qualidade na tipagem sanguínea é de extrema importância para garantir a segurança e eficiência desse procedimento. Através da definição de diretrizes internacionais, realização de testes de controle de qualidade e capacitação dos profissionais envolvidos, é possível aumentar a confiabilidade dos resultados e reduzir os riscos de complicações relacionadas à transfusão sanguínea. Portanto, a adoção desses padrões é fundamental para a garantia da qualidade e segurança do processo de tipagem sanguínea, contribuindo para a melhoria da assistência médica e da saúde da população.

#### REFERÊNCIAS

BRASIL. **Manual de normas técnicas para hemoterapia**. Brasília: Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA, 2017.

BRASIL, **Portaria nº 158**, de 4 de fevereiro de 2016. Redefine o regulamento técnico de procedimentos hemoterápicos. Ministério da Saúde, 2016.

BRASIL, Secretaria de atenção à saúde. Departamento de atenção hospitalar e de urgência. Imuno-hematologia laboratorial / ministério da saúde, secretaria de atenção à saúde, departamento de atenção hospitalar e de urgência. – Brasília: **Ministério da Saúde**, 2014.

BRASIL, Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Resolução da Diretoria Colegiada - RDC nº 36, de 26 de março de 2019. Dispõe sobre os requisitos para regularização de produtos para diagnóstico de uso in vitro. Diário Oficial da União, **ANVISA**. Brasília, DF, 27 mar. 2019. Seção 1, p. 76-84.

COSTA, P. Conformidade com as normas da ISO 15189 para laboratórios que realizam a tipagem sanguínea. **Revista de Qualidade em Saúde**, v. 8, n. 2, p. 34-45, 2016.

ISBT, International Society of Blood Transfusion. WORKING PARTY ON QUALITY MANAGEMENT. Quality indicators for blood establishments and hospital blood banks – revision 2023. Amsterdam: **ISBT**, 2023.

OLIVEIRA, M. C. et al. Aspectos éticos e sociais da tipagem sanguínea: uma revisão integrativa. **Revista Bioética**, v. 29, n. 1, p. 138-148, 2021.

OLIVEIRA, M. Capacitação e treinamento para profissionais de saúde na realização da tipagem sanguínea. **Revista de Enfermagem**, v. 15, n. 3, p. 56-67, 2018.

SANTOS, M. C. et al. Indicadores de qualidade na hemoterapia: uma revisão integrativa. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 41, n. 4, p. 334-343, 2019.

SANTOS, R. Normas de segurança e qualidade na realização da tipagem sanguínea. **Revista de Saúde Pública**, v. 20, n. 4, p. 112-125, 2017.

SILVA, A. Padrões de qualidade na realização da tipagem sanguínea. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**, v. 10, n. 2, p. 45-58, 2015.

SILVA, M. A. et al. Práticas de tipagem sanguínea e fator Rh como ferramenta para auxiliar o ensino de genética nas aulas de biologia do ensino médio. **Revista PIBID UGB**, v. 1, p. 1-9, 2019.

SILVA, M. A. et al. Padrões de qualidade na tipagem sanguínea: uma revisão narrativa. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 44, n. 1, p. 25-34, 2022.

SOUZA, L. M. et al. Indicadores de qualidade em serviços de hemoterapia: uma revisão sistemática. **Revista de Administração em Saúde**, v. 21, n. 87, p. 1-13, 2019.

TORRES, L. Calibração e manutenção de equipamentos para a tipagem sanguínea. **Jornal Brasileiro de Patologia**, v. 5, n. 1, p. 78-85, 2019.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Blood typing devices. Geneva: WHO, 2020. Disponível em: **Blood typing devices**. Acesso em: 10 nov. 2021.



## **PORFIRIA: A busca pela visibilidade de uma doença escassamente discutida.**

DANIEL VIEIRA DE SOUZA; GREICIELY SANTANA DE ALMEIDA; KEMILY RAYANE DA SILVA SANTOS; KRISLAINE SANTANA DE OLIVEIRA; WELLINGTON PEREIRA RODRIGUES.

### **RESUMO**

Dentre os vários temas estudados no campo da medicina e na enfermagem, a porfiria ocupa considerável espaço de discussão, presente como tema central incontáveis artigos acadêmicos, sites e revistas científicas. A escolha pelo respectivo tema, tem como objetivo, a melhor compreensão deste, com relação a sua origem, definição, desenvolvimento metodológico e diagnóstico, assim como compreender o que leva a sua ocorrência nos diversos tipos de ambientes. A porfiria constitui em um grupo de doenças que podem ser herdadas ou adquiridas, por meio de defeito na produção de enzimas, sendo elas proteínas que atuam como catabolizadores biológicos, que são substâncias ocorrendo a diminuição da energia de ativação das respostas, acelerando então, suas reações químicas que ocorrem no interior do organismo vivo. Sendo elas essenciais para diversas funções vitais, tais como: digestão de alimentos, produção de energia, replicação do DNA e a regulação do metabolismo. As enzimas funcionam diminuindo a energia de ativação necessária para que uma reação química ocorra, permitindo que as células realizem suas atividades de forma ágil e eficiente. Com isto, esta deficiência enzimática é específica nas enzimas hemoglobinas, situando-se na heme, na qual é uma proteína encontrada nos glóbulos vermelhos do sangue, com sua funcionalidade na transportação de oxigênio dos pulmões para os tecidos do corpo. Visto que, a porfiria é o resultado de uma mutação genética hereditária em um dos genes envolvidos na produção da heme. Em uma primeira análise, além da delimitação do tema, busca-se também compreender sua trajetória histórica, no ano de 1841, surgiu o termo porfiria com sua origem da palavra grega Porphyrus com o significado da cor púrpura, dentre sua história pode-se ser citado Gerardus Johannes Mulder, definiu a composição química das substâncias púrpura, chamando assim de hematina. Há vários tipos de porfiria, a Porfiria Aguda Intermitente (PAI) frequente afeta o sistema de origem neurológico, no caso da Porfiria Cutânea Tardia (PCT) é uma forma grave que afeta a pele, causadas por deficiência hepática adquirida ou congênita da atividade uroporfirinogênio descarboxilase, uma enzima na via Biosintética da heme, incluindo os sintomas: sensibilidade a luz solar, bolhas na pele e cicatrizes.

**Palavras-chave:** enzimas; enfermagem; substâncias; reações químicas; hemoglobina.

### **1 INTRODUÇÃO**

A porfiria é uma comorbidade rara que faz parte do rol de doenças metabólicas que afeta a produção da heme, componente do grupo sanguíneo, observado na hemoglobina sendo responsável pelo transporte de oxigênio de nutrientes. A porfiria comete cerca de 65 a 100 mil indivíduos no mundo decorrentes de mudanças na produção da heme sendo a substância essencial para a formação da hemoglobina.

Segundo a ABRAPO (2023), o mecanismo da produção da heme é como o da linha de montagem de uma fábrica quando há uma falha existem também vários prejuízos como por exemplo em porfirias agudas é como se houvesse uma quebra na produção as infusões de hematina suprindo a necessidade da formação de hemoglobinas minimizando assim o acúmulo tóxico é valido ressaltar que as manifestações das crises dependem do tipo de porfirinas ou precursores que se acumulam e do local onde se acumulam como por exemplo a pele e os órgãos. Diante dos autores Kothadia, LaFreniere e Shah (2020) a prevalência de 1 em 25.000 indivíduos nos EUA e uma prevalência mundial entre 1 em 500 a 1 em 50.000 indivíduos no mundo.

As porfirias podem ser de vários tipos como a porfiria aguda intermitente, porfiria cutânea tardia, a porfiria eritropoética congênita o acúmulo de porfirias pode vir a ter causa que não esteja relacionada com a mutação genética. Segundo Silveira *et al.* (2022) efetuar um diagnóstico de forma precoce minimiza as sequelas decorrentes dos ataques agudos levando assim um alerta a família, estudantes de saúde, profissionais de saúde e a sociedade perante os fatores ambientais que necessitam ser evitados e é importante dar ênfase que conhecer a variante genética patogênica é de extrema necessidade. O tratamento da doença ainda é restrito o *panhematin* é o único medicamento aprovado pela *Food and Drug Administration* (FDA) - Agência Federal do Departamento de Saúde e serviços humanos dos Estados Unidos-para o tratamento de Porfiria Aguda Intermitente (PAI), ou seja, ainda é necessário que tenham estudos para o alcance de mais remédios.

Este artigo tem como o objetivo de explorar maneiras abrangentes a diferentes formas da porfiria, como a relação com sua origem, os tipos, os déficits enzimáticos, o tratamento precoce, acerca de suas características clínicas, diagnósticos e impacto na qualidade de vida dos pacientes. Além disso, procuramos destacar os avanços recentes na compreensão e gestão destas doenças metabólicas raras, fornecendo informações para profissionais de saúde e pacientes interessados.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

A pesquisa é uma revisão bibliográfica e tem como instrumento o estudo literário com base em pesquisas em artigos científicos e sites acadêmicos, e tem como objetivo proporcionar aos estudantes de saúde, aos profissionais de saúde, aos pacientes acometidos pela doença e à sociedade de modo geral, uma compreensão mais abrangente acerca da porfiria, uma doença escassamente discutida. Essa revisão bibliográfica tem como fonte de pesquisa a Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Google Acadêmico, Pubmed e Lilacs. Para a fundamentação do tema suplicado, utilizou-se como base os melhores dados selecionados pelos autores acerca da temática porfiria, prevenção e visibilidade da doença, juntando o que já se sabe a respeito e acrescentando o que pode ser feito para melhor lidar com a enfermidade nos dias atuais.

Para De Souza, De Oliveira e Alves (2021), a revisão bibliográfica é um levantamento realizado das obras publicadas sobre a teoria, que por sua vez, direciona o trabalho científico. Com o intuito de reunir e analisar textos publicados, a fim de apoiar o trabalho científico. A revisão bibliográfica é de suma importância por se tratar de um momento onde proporciona a aproximação do pesquisador ao que já foi escrito o que está sendo pesquisado.



Para essa produção foram utilizados 10 artigos científicos e a base para a seleção foram aqueles que possuísem uma abordagem completa da doença e ou os que continham informações inovadoras a fim de trazer maiores informações sobre uma doença que é pouco falada e pouco escrito a respeito. Os artigos e sites utilizados são do ano 2019 até o ano 2023 seguindo as normas da ABNT (Associação Brasileira de Normas Técnicas).

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

De início irá ser abordado um quadro com algumas categorias de porfirias se associando a vários tipos de doenças com o intuito de abordar um melhor entendimento ao leitor sobre estas patologias de suma importância para a sociedade, sendo uma temática pouco conhecida em pesquisas acadêmicas atualmente.

**Quadro 1:** Artigos selecionados segundo ano de publicação, título, autor, objetivos e resultados. Bahia (BA), 2023.

Ano de publicação	Base de dados	Título	Autores	Objetivos	Resultados
2014	BSV	Fisiopatologia da porfíria aguda intermitente.	CARVALHO, Maitê Peres de <i>et al.</i>	Apresentar a porfíria aguda intermitente como a mais comum entre os tipos de porfirias, e mostrar assim os estudos dos processos fisiológicos desordenados que causam doenças ou lesões em um indivíduo.	Conclui-se que a busca por estudos fisiopatológicos tem como a busca por diagnóstico diferenciado, tratamentos e prevenções desta doença como porfíria.
2018	Google Acadêmico	Porfíria Hepatoeritropoiética.	DO NASCIMENTO LOURENÇO, Alice; DE FREITAS CARVALHO, Waleska Vidal.	Orientar os indivíduos ao conhecimento de uma das raras Porfirias que é a Porfíria Hepatoeritropoiética, que tem como sintomas lesões bolhosas, hipertricose, cicatrizes, anemia e urina rosa ou avermelhada.	Identificar-se os sintomas relacionados a Porfíria, para que assim possa ser detectado o qual tipo de porfíria o indivíduo tenha.
2011	Scielo	Porfíria cutânea tarda e lúpus eritematoso sistêmico.	HAENDCHE, Leticia <i>et al.</i>	Analisar que alguns casos de Lúpus podem se associar a porfíria, mas as causas dessa associação ainda	Notou-se que uma pessoa com LES e lesões bolhosas pode levar ao diagnóstico

				são desconhecidas, sendo assim é de extrema importância ter como objetivo uma boa análise para que posso ter assim o diagnóstico de Porfiria associada ao Lúpus.	de Porfiria cutânea tarda, associada assim com o Lúpus, buscando uma boa análise, já que essa associação merece atenção, pois o uso de alguns medicamentos pode levar a febre, náuseas e aumento de enzimas hepática.
2021	Google acadêmico	Complicações decorrentes da Porfiria aguda intermitente: Um relato de caso	BUENO, Ariane de Lourdes Gomes <i>et al.</i>	Relatar os desafios das Complicações geradas pela Porfira aguda intermitente no indivíduo.	Identificou-se que há uma transmissão de conhecimento sobre casos e complicações dos pacientes que apresentam a Porfiria aguda intermitente.

**Fonte:** Organizado pelos autores, Coronel João Sá (BA), 2023.

As porfirias são doenças metabólicas de origem genética e características autossômicas dominantes ou recessivas que resultam em erros nas vias biossintéticas das porfirinas e da heme. Neste grupo, a porfiria aguda é particularmente proeminente, segundo Carvalho *et al.* (2014), A porfiria aguda intermitente é uma doença cujos principais sintomas incluem dor abdominal, náuseas, vômitos, alterações do hábito intestinal, taquicardia, febre, neuropatia periférica e transtornos mentais. Uma crise pode ser desencadeada por uma variedade de factores, incluindo dietas hipocalóricas e pobres em hidratos de carbono, medicamentos produtores de porfirinas, stress e exercício excessivo.

A patologia Porfiria Hepatoeritropoiética é uma forma rara de porfiria. Diante das perspectivas de Silverio e Miamae (2014) é causada por deficiência grave de UROD devido a defeitos homozigotos ou heterozigotos. Os sintomas clínicos da HEP são semelhantes aos da porfiria eritropoiética congênita, ocorrem na infância durante o primeiro ano de vida e incluem fotossensibilidade grave, fragilidade da pele e vesículas subepidérmicas. Há excesso de pêlos faciais e eritrodermia.

De acordo com a Singal (2019) A porfiria cutânea tardia causa lesões cutâneas com bolhas e crostas nas costas das mãos e em outras áreas do corpo expostas ao sol. Outros sinais comuns incluem bolhas, hirsutismo, hiperpigmentação da pele e fragilidade da pele devido a ferimentos leves que levam à urina escura ou vermelha. E segundo Sanar (2023) Os lúpus

sistêmicos é uma doença multifatorial, cujo principal aspecto é o desequilíbrio do sistema imunológico, causado principalmente pela inter-relação de fatores. Isso inclui genética, hormônios e meio ambiente.

A porfiria hepatoeritropoiética (HEP) é um tipo raro de porfiria causada por uma deficiência da quinta enzima desta via (uroporfirinogênio descarboxilase, UROD). Os defeitos na atividade enzimática são causados por mutações bialélicas no gene UROD. Atualmente, são conhecidas 109 mutações UROD. Em humanos, a doença começa precocemente e se manifesta na infância como urina vermelha, fotossensibilidade da pele em áreas expostas ao sol e hirsutismo. Defeitos semelhantes e associações com fotossensibilidade e doenças hepáticas existem em vários modelos animais, incluindo peixes-zebra e camundongos.

A associação entre lúpus eritematoso sistêmico e porfiria é rara, mas conhecida há muito tempo. Isso exige que os médicos realizem um diagnóstico diferencial cuidadoso das lesões bolhosas nesses pacientes e tenham cautela ao prescrever certos medicamentos, como a cloroquina. Doses comuns para o tratamento do lúpus podem causar hepatotoxicidade em pacientes com porfiria. De acordo com Harris-stith *et al.* (2015), o lúpus eritematoso sistêmico (LES) pode inicialmente apresentar manifestações cutâneas. Isso acontece cerca de 23% das vezes. Três quartos dos pacientes com esta doença do colágeno desenvolvem algum tipo de manifestação cutânea, que pode apresentar características proteicas, como a formação de bolhas. As lesões bolhosas dos lúpus são crônicas e disseminadas, não deixam cicatrizes e localizam-se na porção subepidérmica.

**Quadro 2:** Informações sobre tratamento e doença da porfiria e seus diferentes tipos. Bahia (BA), 2023.

Porfiria aguda:	Hospitalização geralmente é necessária.
Suspensão de medicamentos como:	Anticonvulsivantes, metoclopramida, sedativos, bloqueadores dos canais de cálcio, sedativos, antibióticos, antifúngicos e hormônios.
Gera dor:	Náuseas e vômitos.
A gravidade dos sintomas:	Fornecer um aporte elevado de glicose (300 gramas ou mais/dia) através de dieta rica em carboidratos e infusão de glicose hipertônica, de acordo com a gravidade dos sintomas.
Suporte:	Correção de hiponatremia, hipo/hipertensão e suporte ventilatório (paralisia bulbar). Além disso como suporte há terapia com hematina nos Estados Unidos ou arginato de heme na Europa, agem inibindo a ação da primeira síntese da heme, bloqueando a produção e o acúmulo de porfirinas que possuem um custo elevado e que não são produzidas no Brasil.
Porfirias cutâneas agudas:	Evitar a exposição da pele a luz solar (roupas apropriadas, fotoprotetores, insulfilm nas janelas).
Porfirias cutânea tardia:	Forma mais frequente de porfiria.
Tratamentos recomendados durante a fase ativa da doença:	Flebotomias programadas e cloroquina ou hidrocloroquina são tratamentos indicados durante a fase ativa da doença.
Identificação e evitação de fatores desencadeantes como:	Álcool, tabaco, estrógenos, sobrecarga de ferro, infecção por HIV E HCV.
Protoporfiria eritropoiética:	Uso de beta-caroteno melhora a tolerância aos raios solares e ingestão de colestiramina podem diminuir níveis de porfirinas.
Porfiria eritropoiética congênita:	Transfusões sanguíneas e a administração oral do carvão ativado pode ser utilizado.
Em casos graves:	Esplenectomia o transplante de medula óssea é fundamental.

**Fonte:** Organizado pelos autores, Coronel João Sá (BA), 2023.

Vassilou *et al.* (2022), visa que a forma de tratamento da porfiria aguda intermitente Lissing (PAI) envolve uma combinação de histórico clínicos e que por ser uma doença metabólica hereditária rara associa-se a um alto risco de câncer primário de fígado (CLP), principalmente carcinoma hepatocelular (CHC). Segundo Gou, Phillips e Anderson (2023) a porfiria cutânea apresenta lesões cutâneas vesiculares e com crostas no dorso das mãos e outras áreas do corpo que são expostas ao sol como características da doença evidenciando a fragilidade da pele, hipertricose, hiperpigmentação da pele e urina escura ou avermelhada, lesões cutâneas bolhosas e essa porfiria acomete mais homens de pele branca de fatores influentes para o diagnóstico há porfirinas plasmáticas totais emissão de fluorescência plasmática, porfirinas urinárias totais, total de porfirinas dos eritrócitos.

Por fim, segundo Wang *et al.* (2019) a hemina pode-se ser utilizado para o tratamento de crises em apenas um segmento de pacientes com porfiria, mas é inadequado temporariamente a mulheres relacionadas com o ciclo menstrual sendo suscetíveis, depois da suspeita ou da confirmação de que o tratamento inicial com carboidratos foi inadequado. Além de suas indicações limitadas, e apesar da hemina apresentar uma resposta aceitável a situações de crises em alguns pacientes com porfiria, nisto em alguns pacientes não apresentam boa tolerabilidade a esse medicamento. Portanto as limitações da terapia com a hemina são bem conhecidas, especialmente no que diz respeito as indicações nas instruções de uso, que se aplicam apenas a determinadas situações como por exemplo em crises moderadas a graves.

#### 4 CONCLUSÃO

Pode-se concluir que as pesquisas sobre o tema porfiria concentram-se principalmente nos objetivos de sua origem. Sendo assim, são um grupo de doenças causadas pela produção de enzimas, que são proteínas que atuam como catalisadores biológicos, substâncias que provocam redução de energia, acelerando assim as reações químicas que ocorrem nos organismos vivos. Portanto, é importante buscar pesquisas sobre esse tema para entender suas origens.

#### REFERÊNCIAS

ABRAPO. Associação Brasileira de Porfiria. Acesso em: 13 Dez. 2023.

ALMEIDA, AC Conde; VILLA, R. Tadeu; BEDIN, V. Porfiria cutânea tardia no paciente infectado pelo vírus da imunodeficiência adquirida. **Med Cutan Iber Lat Am**, v. 38, n. 2, p. 91-93, 2010.

SILVÉRIO, Américo de Oliveira; MIAMAE, Gracielly Suemi. Cirrose hepática secundária à porfiria. **GED gastroenterol. endosc. dig**, p. 18-27, 2015.

BUENO, Ariane de Lourdes Gomes *et al.* COMPLICAÇÕES DECORRENTES DA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: UM RELATO DE CASO. In: **Congresso Internacional em Saúde**. 2021.

CARVALHO, Maitê Peres de et al. Fisiopatologia da porfiria aguda intermitente. **RBM rev. bras. med**, 2014.

DE INTERFERON-GAMA, **Teste de Liberação**. Dossiê de Valor-Conitec. IMS Health e Quintiles are now, 2020.

DE SOUSA, Angélica Silva; DE OLIVEIRA, Guilherme Saramago; ALVES, Laís Hilário. A pesquisa bibliográfica: princípios e fundamentos. **Cadernos da FUCAMP**, v. 20, n. 43, 2021.

DO NASCIMENTO LOURENÇO, Alice; DE FREITAS CARVALHO, Waleska Vidal. PORFIRIA HEPATOERITROPOIÉTICA. **Mostra Científica em Biomedicina**, v. 3, n. 1, 2018.

GOU, Eric W.; Phillips JD, Anderson KE. The porphyrias (Chapter 59). In: **Kaushansky K**, Lichtman MA, Prchal JT, et al, eds. **Williams Hematology**, 10th ed. New York, NY: McGrawHill;2020:961-86.

HAENDCHEN, Leticia et al. Porfiria cutânea tarda e lúpus eritematoso sistêmico. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 86, p. 173-175, 2011.

HARRIS-STITH, Ronea et al. Bullous eruption: a manifestation of lupus erythematosus. **CUTIS-NEW YORK-**, v. 72, n. 1, p. 31-37, 2003.

KOTHADIA, JP, LAFRENIERE K, SHAH, JM. Acute Hepatic Porphyria. In: **StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing**StatPearls Publishing LLC.; 2020.

PHILLIPS, John D.; ANDERSON, Karl E. The porphyrias. In: **Metabolic Diseases**. IOS Press, 2017. p. 543-575.

LISSING, Mattias et al. Risk of primary liver cancer in acute hepatic porphyria patients: A matched cohort study of 1244 individuals. **Journal of internal medicine**, v. 291, n. 6, p. 824836, 2022.

MA, Christopher D.; FAUST, Denise; BONKOVSKY, Herbert L. Idiosyncratic drug-induced liver injury caused by givosiran in a patient with acute intermittent porphyria. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 34, p. 100946, 2023.

SILVEIRA, N. P. V. et al. DIAGNÓSTICO DE COPROPORFIRIA HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 44, p. S1, 2022.

SINGAL, Ashwani K. Porphyria cutanea tarda: Recent update. **Molecular genetics and metabolism**, v. 128, n. 3, p. 271-281, 2019.

WANG, Bruce et al. Acute hepatic porphyrias: review and recent progress. **Hepatology communications**, v. 3, n. 2, p. 193-206, 2019.

VIANA, Ingrid Soares et al. A importância da Educação Popular em Saúde no fortalecimento das Práticas Integrativas e Complementares em Saúde. **Revista Pró-UniverSUS**, v. 14, n. Especial, p. 87-92, 2023.

VIEIRA, Fátima Mendonça Jorge; MARTINS, José Eduardo Costa. Porfiria cutânea tardia. **Anais brasileiros de dermatologia**, v. 81, p. 573-584, 2006.



## SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH: GENÉTICA E APRESENTAÇÕES CLÍNICAS ENTRE SEUS DIFERENTES FENÓTIPOS

VITOR MONTANHA DA SILVA; TÉRCIO ERNANDES CRUZ DE MELO; ADRIANO GREGÓRIO QUEIROZ ITO; THIAGO HENRIQUE DE FREITAS MAMEDE

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma síndrome genética rara ligada ao cromossomo X, acometendo portanto em sua imensa maioria a população masculina. A síndrome acomete as células do sistema imunológico, possuindo apresentações clínicas diferentes com base na mutação encontrada no gene WAS. **Objetivos:** O presente trabalho visa a obtenção de informações relevantes acerca da WAS, com o intuito de auxiliar profissionais e estudantes da área da saúde a conhecer melhor sobre a síndrome. **Materiais e Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura acerca da Síndrome de Wiskott-Aldrich, utilizando artigos presentes nas bases de dados PubMed, NIH e Science Direct. **Resultados:** O gene acometido pela síndrome codifica a proteína WASP, importantíssima para o funcionamento saudável do sistema imune. A proteína é responsável pela mudança da conformação do citoesqueleto das diferentes células do sistema imune, permitindo a correta comunicação entre as células de defesa tanto na imunidade adquirida quanto inata. Existem 3 formas de apresentação clínica da Síndrome: Síndrome de Wiskott-Aldrich Clássica; Trombocitopenia ligada ao X e Neutropenia ligada ao X. Elas diferem principalmente se a expressão da proteína mutada ocorre ou não, sendo a apresentação clássica da síndrome a mais grave entre elas, devido maior potencial de hemorragias, infecções e desenvolvimento de malignidades. **Conclusões:** Infere-se a partir das informações coletadas que a dificuldade de acessar informações sobre a Síndrome de Wiskott Aldrich, bem como a escassez de artigos referentes ao tema, revela a complexidade e muitas vezes desconhecimento dos profissionais da saúde sobre a condição. Portanto, o presente estudo demonstra grande importância ao configurar a WAS em seus diferentes fenótipos, mostrando também o desafio no diagnóstico e, portanto, no tratamento da condição, que são indispensáveis para garantir uma melhor qualidade de vida aos pacientes.

**Palavras-chave:** Wiskott-Aldrich; WASP; trombocitopenia ligada ao X; neutropenia ligada ao X.

### 1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Wiskott-Aldrich leva o nome dos médicos Alfred Wiskott e Robert Aldrich, que, independentemente um do outro, descreveram a condição no início da década de 1930. Desde então, avanços na genética molecular permitiram uma compreensão mais profunda das bases genéticas subjacentes à síndrome, proporcionando uma base crucial para estratégias terapêuticas inovadoras.

A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS, do inglês Wiskott-Aldrich Syndrome) é uma

doença genética rara e complexa, cuja compreensão tem evoluído gradualmente ao longo do tempo. O cerne desta condição é uma mutação no gene WAS (Síndrome de Wiskott-Aldrich), localizada no cromossomo X, o que se torna predominantemente uma doença ligada ao sexo masculino, embora existam casos raros em que mulheres portadoras podem apresentar sintomas mais leves (GULÁCSY et al, 2011).

A prevalência do WAS é estimada em cerca de 1 a cada 100.000 nascidos vivos, conferindo-lhe um estatuto de raridade no espectro das doenças genéticas. Apesar de sua ocorrência relativamente infrequente, a síndrome de Wiskott-Aldrich possui uma importância clínica significativa, dado seu impacto específico na qualidade de vida dos afetados. A maioria dos diagnósticos é estabelecida na infância, muitas vezes antes dos três anos de idade, quando os sintomas começam a se manifestar de maneira mais evidente (STRAY-PEDERSEN, 2000).

Esta revisão visa explorar os aspectos que envolvem a síndrome de Wiskott-Aldrich no campo da genética e por consequência a fisiopatologia da doença, relacionado com os diferentes fenótipos possíveis que prevalecem nos portadores da síndrome. Espera-se ampliar o entendimento clínico, para melhor compreender os motivos que levam os indivíduos a apresentarem os diferentes quadros clínicos, bem como dar destaque à Síndrome que pode ser desconhecida a alguns profissionais da saúde, mas que não deixa de ser intrigante e principalmente desafiadora.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa, utilizando artigos indexados em base de dados, PubMed, NIH (National Institutes of Health) e Science Direct. Todos os artigos utilizados estão presentes nas referências da base de informações médicas Up to Date acerca da Síndrome de Wiskott-Aldrich. A boa confiabilidade dos artigos pode ser atestada através dos próprios critérios de seleção utilizados pela base de informações para a inclusão de suas referências, em que se utiliza da revisão aos pares para atestar a validade dos mesmos.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A proteína responsável pela síndrome de Wiskott-Aldrich (WASP) é membro de uma família distinta de proteínas citoplasmáticas que ligam as vias de sinalização à reorganização do citoesqueleto de actina. WASP é expressa exclusivamente em células hematopoiéticas e desempenha um papel crucial na remodelação do citoesqueleto de actina. Portanto, sua ausência faz com que dificulte a realização da sinapse imunológica, impedindo a apresentação correta de antígenos entre as células dendríticas e o linfócito T (MALINOVA et al., 2015). Como a função das células T estão prejudicadas em relação a migração e adesão levando a interação insuficientes com outros tipos celulares, a homeostase destas com os linfócitos B também se mostram prejudicadas, observando da mesma forma uma diminuição de células B maduras na circulação, bem como nos linfonodos (MEYER-BAHLBURG et al., 2008).

Mutações no gene WAS resultam em fenótipos clínicos variáveis que se correlacionam com o tipo de mutação e seu efeito na expressão da proteína. Os pacientes afetados são categorizados em três grupos principais: Síndrome de Wiskott-Aldrich Clássica (WAS clássica), trombocitopenia ligada ao X (XLT) e neutropenia ligada ao X (XLN) (JIN et al., 2004). WAS clássica, XLT e XLN têm em comum mutações no gene WAS, localizado no braço curto do cromossomo X. Muitas mutações diferentes do gene podem causar WAS. Certos tipos de mutações em locais específicos têm maior probabilidade de causar XLT do que o WAS Clássica. Em relação a neutropenia ligada ao X, a condição é resultante de mutações missense na região de domínio GTPase de ligação da proteína 42 (Cdc42), proteína

esta que auxilia no controle de divisão celular em neutrófilos (DEVRIENDT et al., 2001).

Embora exista uma correlação fenótipo/genótipo considerável, existem exceções, tornando difícil, em casos individuais, prever com precisão o curso clínico com base apenas no tipo de mutações do gene WAS. Por isso, divide-se os portadores da mutação em duas categoriais: WASP positivo em que a proteína mutada e não funcional é expressa resultando majoritariamente no fenótipo de XLT (trombocitopenia ligado ao X) e WASP negativo em que a proteína está ausente, levando ao fenótipo de clássico da síndrome (JIN et al., 2004).

A síndrome de Wiskott-Aldrich Clássica possui maior morbidade dentre as três condições citadas anteriormente decorrentes da mutação do gene WAS. O fenótipo apresenta-se como sangramentos desde a infância que podem desenvolver-se desde o nascimento devido a trombocitopenia, levando ao sangramento prolongado do coto umbilical, petéquias, melena, hematúria entre outros. Além disso, é comum infecções virais, bacterianas e fúngicas recorrentes, linfadenopatias e hepatoesplenomegalia (MAHLAOUI et al., 2013). Um aspecto curioso da síndrome é o potencial de desenvolvimento de malignidades como linfomas, pois acredita-se que nos portadores de WAS clássica as células T natural killers invariáveis, células responsáveis pela imunovigilância do desenvolvimento de neoplasias, estão ausentes (ASTRAKHAN; OCHS; RAWLINGS, 2009).

A trombocitopenia ligada ao X (XLT) é a variante menos grave da WAS e apresenta-se como trombocitopenia congênita. Estes pacientes geralmente apresentam uma evolução benigna da doença em comparação com a WAS Clássica e boa sobrevida a longo prazo, embora ainda apresentem um risco aumentado (inferior ao da WAS Clássica) de eventos graves, como infecções potencialmente fatais, hemorragia, complicações autoimunes e câncer (ALBERT et al., 2010). O XLT deve ser diferenciado da trombocitopenia imune (PTI), que não apresenta risco aumentado de malignidades. A neutropenia ligada ao X (XLN) é muito rara, com poucos casos descritos, porém até o momento é considerado que ela se apresenta como uma neutropenia congênita clássica com aumento do risco de infecções. Com a maior sobrevida dos pacientes portadores de XLN no cenário atual, é observado uma maior chance de desenvolvimento de neoplasias nesses pacientes conforme o envelhecimento.

O diagnóstico é sugerido em pacientes do sexo masculino com petéquias, hematomas e trombocitopenia congênita associada ao pequeno tamanho de plaquetas. O mesmo pode ser confirmado pela identificação de mutações deletérias no gene WAS, além de mutações no domínio de ligação do homólogo da proteína 42 de controle de divisão celular (Cdc42) em casos de neutropenia ligada ao X (XLN). A presença de eczema fortalece o diagnóstico, enquanto infecções e anormalidades imunológicas podem variar em gravidade. O teste de triagem para a presença/ausência da proteína WASP pode ser realizado por citometria de fluxo, mas a análise da sequência do gene WAS é essencial para confirmar o diagnóstico, especialmente em casos com expressão mutada, não funcional ou hipofuncional de WASP. A deficiência da proteína que interage com WASP (WIP) deve ser considerada em pacientes com características de WAS, mas sem a presença de WASP funcional (SAMUEL et al., 2018). O diagnóstico de XLN é sugerido em pacientes do sexo masculino com neutropenia congênita grave e mutações missense no domínio de ligação ao Cdc42. Mulheres heterozigotas para mutações do gene WAS podem apresentar sintomas de WAS clássico ou XLT devido a uma inativação distorcida do cromossomo X. A identificação de portadoras e o diagnóstico pré-natal em fetos masculinos em risco podem ser realizados por análise de mutação conhecida no gene WAS, utilizando amostras de vilosidades coriônicas ou culturas de amniócitos para análise de DNA genômico (LANZI et al., 2012).

O presente trabalho apresenta como limitação a utilização de trabalhos publicados algumas décadas atrás. Isso é um reflexo do escasso material acerca do tema nas bases de dados, sendo necessários recorrer a artigos mais velhos ainda que apresentem boa confiabilidade acerca do tema. Além disso, esse fato comprova certa negligência acerca do



tema e também a necessidade de trazer conhecimento aos profissionais das diversas áreas da saúde sobre as diferentes apresentações da Síndrome de Wiskott-Aldrich.

#### 4 CONCLUSÃO

A síndrome de Wiskott-Aldrich é uma condição rara e complexa que afeta profundamente a qualidade de vida dos pacientes. A importância do diagnóstico preciso dessa síndrome não pode ser subestimada, pois orienta não apenas o tratamento adequado, mas também as expectativas e cuidados a longo prazo. Uma variedade de fenótipos e apresentações clínicas dessa síndrome ressaltam a necessidade de abordagens personalizadas, adaptadas às necessidades individuais de cada paciente.

Compreender as nuances das diferentes manifestações da síndrome é fundamental para oferecer um suporte eficaz e melhorar a qualidade de vida dos pacientes afetados. Um diagnóstico precoce, seguido de um manejo multidisciplinar e atento, é essencial para mitigar complicações, melhorar prognósticos e proporcionar uma vida mais plena aos pacientes com síndrome de Wiskott-Aldrich.

#### REFERÊNCIAS

ALBERT, M. H. et al. X-linked thrombocytopenia (XLT) due to WAS mutations: clinical characteristics, long-term outcome, and treatment options. **Blood**, v. 115, n. 16, p. 3231–3238, 22 abr. 2010.

ASTRAKHAN, A.; OCHS, H. D.; RAWLINGS, D. J. Wiskott-Aldrich Syndrome Protein Is Required for Homeostasis and Function of Invariant NKT Cells. **Journal of Immunology**, v. 182, n. 12, p. 7370–7380, 15 jun. 2009.

DEVRIENDT, K. et al. Constitutively activating mutation in WASP causes X-linked severe congenital neutropenia. **Nature Genetics**, v. 27, n. 3, p. 313–317, 1 mar. 2001.

GULÁCSY, V. et al. Genetic characteristics of eighty-seven patients with the Wiskott-Aldrich syndrome. **Molecular Immunology**, v. 48, n. 5, p. 788–792, 1 fev. 2011.

JIN, Y. et al. Mutations of the Wiskott-Aldrich Syndrome Protein (WASP): hotspots, effect on transcription, and translation and phenotype/genotype correlation. **Blood**, v. 104, n. 13, p. 4010–4019, 15 dez. 2004.

LANZI, G. et al. A novel primary human immunodeficiency due to deficiency in the WASP-interacting protein WIP. **The Journal of Experimental Medicine**, v. 209, n. 1, p. 29–34, 9 jan. 2012.

MAHLAOU, N. et al. Characteristics and outcome of early-onset, severe forms of Wiskott-Aldrich syndrome. **Blood**, v. 121, n. 9, p. 1510–1516, 28 fev. 2013.

MALINOVA, D. et al. WASp-dependent actin cytoskeleton stability at the dendritic cell immunological synapse is required for extensive, functional T cell contacts. **Journal of Leukocyte Biology**, v. 99, n. 5, p. 699–710, 20 nov. 2015.

MEYER-BAHLBURG, A. et al. Wiskott-Aldrich syndrome protein deficiency in B cells results in impaired peripheral homeostasis. **Blood**, v. 112, n. 10, p. 4158–4169, 15 nov. 2008.

SAMUEL et al. Screening for Wiskott-Aldrich syndrome by flow cytometry. **The Journal of Allergy and Clinical Immunology**, v. 142, n. 1, p. 333-335.e8, 1 jul. 2018.

STRAY-PEDERSEN, A. Primary immunodeficiency diseases in Norway. **Journal of Clinical Immunology**, v. 20, n. 6, p. 477-485, 2000.



## SUSCETIBILIDADE GENÉTICA TERAPÊUTICA EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE: ATUALIZAÇÃO

MARCUS GRIMALDI; VIVIANNE GALANTE; MARCO ORSINI

### RESUMO

O presente trabalho identificou por meio de artigos publicados no período de 2019 a 2023, os tratamentos utilizados na Leucemia Mielóide Aguda (LMA), destacando os achados relevantes e suas limitações acerca das alterações fisiológicas. Trata-se de uma revisão de literatura da LMA, com foco nos mecanismos genéticos e os tratamentos atualmente utilizados no enfrentamento à neoplasia maligna hematopoiética. Essa revisão literária é imprescindível para compreender avanços recentes, identificar lacunas no conhecimento e embasar pesquisas futuras, contribuindo para avanços no diagnóstico e tratamento dessa patologia hematológica. O levantamento foi baseado em 15 artigos selecionados que abordam sobre tratamento e prognóstico por grupos de idade, tratamento farmacológico e sobrevida de pacientes em tratamento, tal como seu polimorfismo genético, dos quais foram incluídos 4 artigos. É fundamental destacar que há diversas terapias direcionadas a vias metabólicas específicas. Entende-se, diante desse contexto que a LMA é uma doença heterogênea e multifatorial com diferentes subtipos genéticos e a análise do perfil genético do paciente é fundamental para determinar o tratamento mais apropriado, pois algumas mutações genéticas podem tornar o paciente mais sensível a certos medicamentos, enquanto outras podem indicar a necessidade de terapias específicas direcionadas. A terapia-alvo na leucemia mielóide, focando em anormalidades genéticas específicas, é inovadora e eficaz, notadamente em leucemia mielóides com BCR-ABL. Diferenciando-se da quimioterapia, os inibidores de tirosina quinase (TKIs) exemplificam essa abordagem personalizada, dependente de testes genéticos. Destaque para a Midostaurina, inibidor de FLT3, na LMA, melhorando sobrevida e prevenindo recidivas. Os inibidores de IDH e BCL-2, como enasidenib, ivosidenib e Venetoclax, mostram eficácia em mutações específicas, enquanto estratégias combinadas, como o Gemtuzumab Ozogamicina (GO), aprimoram respostas terapêuticas. Desafios persistem, principalmente na resistência aos inibidores de FLT3. A medicina personalizada traz esperança, especialmente em crianças, embora adultos enfrentam obstáculos na busca por tratamentos mais eficazes e menos tóxicos, como também, os idosos. Conclui-se que os tratamentos empregados no combate a LMA devem ser categoricamente analisados, com tendência à individualização, pois depende do estado clínico do paciente, do perfil genético e da resposta terapêutica.

**Palavras-chave:** leucemia mielóide aguda; leucemia mielóide crônica; terapia celular; terapia genética; inibidores enzimáticos

### 1 INTRODUÇÃO

A leucemia mieloide, caracterizada pela proliferação anormal de células neoplásicas na medula óssea, apresenta subtipos como a leucemia mieloide aguda (LMA) e a leucemia mieloide crônica (LMC). A incidência aumenta com a idade, sendo a 13ª entre os cânceres mais comuns globalmente (INCA, 2019). A LMA é subdividida em sete subtipos, diagnosticada pela presença de blastos mielóides na medula óssea ou sangue periférico. O tratamento principal envolve quimioterapia,

podendo incluir terapias-alvo como o imatinibe (DiNardo & Wei, 2020). O prognóstico desafiador motiva a busca por novos tratamentos, incluindo inibidores como midostaurina e gilteritinib, além de agentes como venetoclax. O presente estudo visa analisar propostas terapêuticas recentes para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida em pacientes com leucemia, considerando crianças e adultos.

## 2 MATERIAL E MÉTODOS

O trabalho destaca-se como uma pesquisa baseada em revisão bibliográfica, construindo a fundamentação teórica ao longo do desenvolvimento. A revisão de literatura desempenha papel crucial ao contextualizar as problemáticas da pesquisa, identificar lacunas no conhecimento e fundamentar teoricamente o estudo (Dorsa, 2020). Realizadas em bases nacionais e internacionais, as buscas resultaram em 30 artigos, utilizando termos específicos. Os critérios de elegibilidade incluíram o período de 2019 a 2023, nos idiomas português, inglês e espanhol. A pesquisa ocorreu de agosto a outubro de 2023, utilizando descritores como "leucemia mielóide aguda", "susceptibilidade genética", "diagnóstico" e "terapia". A elegibilidade considerou artigos gratuitos, integrais e alinhados ao tema proposto. Após filtros, 15 artigos foram selecionados, excluindo duplicatas e trabalhos não pertinentes. A leitura criteriosa resultou na exclusão de 11 artigos, consolidando quatro para a revisão.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A terapia-alvo na leucemia mielóide é inovadora, visando anormalidades genéticas específicas e proporcionando tratamento mais direcionado. Inibidores de tirosina quinase (TKIs), como o imatinibe, são notáveis, especialmente em LMC. Para LMA, terapias direcionadas focam em mutações específicas, como FLT3, IDH1 e IDH2, com medicamentos como a Midostaurina e inibidores de IDH, resultando em tratamentos mais precisos e menos tóxicos (Shallis et al., 2021). A resistência aos inibidores de FLT3 é um desafio persistente, exigindo a exploração de opções terapêuticas adicionais. O Gemtuzumab Ozogamicina (GO) e inibidores de BCL-2, como o Venetoclax, representam abordagens promissoras em LMA, proporcionando melhorias nas respostas terapêuticas (Padmakumar et al., 2021).

Os desfechos terapêuticos na Leucemia Mielóide variam notavelmente entre crianças e adultos. Em crianças, a LMA é uma ocorrência relativamente rara, resultando geralmente em resultados mais favoráveis do que em adultos. Tratamentos intensivos, incluindo quimioterapia e transplante de medula óssea, frequentemente levam a taxas elevadas de remissão e cura, permitindo que muitas crianças alcancem remissões de longa duração e qualidade de vida excelente após o tratamento (Elgarten & Aplenc, 2020).

No caso de adultos, os resultados terapêuticos na LMA geralmente são menos promissores. A doença costuma ser mais agressiva e as recidivas são mais frequentes. Adultos podem também enfrentar dificuldades com terapias intensivas devido à sua saúde geral e comorbidades. As opções de tratamento são mais limitadas em adultos, resultando em menor probabilidade de cura em comparação às crianças (Minciacchi et al., 2021). No entanto, terapias direcionadas, como inibidores de FLT3 ou IDH, estão trazendo esperança ao melhorar as respostas terapêuticas em subgrupos específicos de pacientes (Kayser & Levis, 2021).

É relevante destacar que a medicina personalizada, baseada no perfil genético individual, está desempenhando um papel cada vez mais significativo no tratamento de adultos com LMA, abrindo caminho para resultados terapêuticos aprimorados (Cohen et al., 2021). No entanto, ainda existem obstáculos a serem superados na busca por tratamentos mais eficazes e menos tóxicos para essa doença em todas as faixas etárias.

## 4 CONCLUSÃO

Com base nos resultados deste estudo, fica evidente que as abordagens para o tratamento da

LMA combinadas com a quimioterapia devem ser cuidadosamente avaliadas, considerando o estado clínico do paciente, seu perfil genético e a monitorização da resposta ao tratamento. É essencial ponderar as vantagens e desvantagens dos medicamentos mencionados em crianças e adultos. Além disso, esta análise revela a necessidade de uma abordagem mais abrangente e aprofundada desse tema, dada a complexidade e a natureza multifatorial das doenças hematológicas relacionadas, destacando a importância da pesquisa contínua para esclarecer questões ainda não resolvidas. Portanto, um comprometimento constante com o avanço da pesquisa científica nesse campo é crucial, com o objetivo de fazer novas descobertas que possam proporcionar maior conforto e melhor qualidade de vida aos pacientes afetados por essas neoplasias hematológicas malignas.

## REFERÊNCIAS

COHEN, P., CROSS, D., et al. Kinase drug discovery 20 years after imatinib: progress and future directions. **Nat Rev Drug Discov.** 2021 Jul;20(7):551-569.

DiNARDO, C., WEI A.H. How I treat acute myeloid leukemia in the era of new drugs. **Blood.** 2020 Jan 9;135(2):85-96.

DORSA, A.C. O papel da revisão de literatura na escrita de artigos científicos. Equipe Editorial. (2020). Editorial. *Interações (Campo Grande)*, 21(4), 681–684.

ELGARTEN, C.W., APLENC R. Pediatric acute myeloid leukemia: updates on biology, risk stratification, and therapy. **Curr Opin Pediatr.** 2020 Feb;32(1):57-66.

INCA (Instituto Nacional de Câncer), 2019. <https://www.gov.br/inca/pt-br/assuntos/cancer/numeros/estimativa/sintese-de-resultados-e-comentarios>, obtido em 19/11/2023.

KAYSER, S., LEVIS M.J. Updates on targeted therapies for acute myeloid leukaemia. **Br J Haematol.** Jan;196(2):316-328, 2022.

MINCIACCHI, V.R., KUMAR R., et al. Chronic Myeloid Leukemia: A Model Disease of the Past, Present and Future. **Cells.** Jan 10;10(1):117, 2021.

PADMAKUMAR, D., CHANDRAPRABHA, V.R., et al. A concise review on the molecular genetics of acute myeloid leukemia. **Leuk Res.** Dec 11:10:6727, 2021.

SHALLIS, R.M., WANG R., et al. Epidemiology of acute myeloid leukemia: Recent progress and enduring challenges. **Blood Rev.** Jul; 36:70-87, 2019.



## TROMBOEMBOLIA EM CÃES

### RESUMO

As tromboembolias são um conjunto de afecções diversas causadas por êmbolos. A origem dessas estruturas, os trombos são complexos em sua formação. Com etiologias baseadas na Tríade de Virchow, lesão endotelial, fluxo de sangue anormal e hipercoagulabilidade ocorre a patogenia da formação. Os trombos são resultados da anormalidade da hemostasia sanguínea principalmente no estágio de fibrinólise. Para obtenção da literatura as bases de dados utilizadas foram Google Acadêmico, Scielo, PubMed, EBSCO e BVS. As afecções tromboembólicas podem ser divididas em pulmonar, aórtica e outros. As afecções pulmonares são decorrentes de obstruções totais ou parciais de vasos pulmonares, clinicamente o animal apresentará dificuldade respiratória e cardiopatias morfológicas. A verminose que pode levar a trombos e afetar os pulmões é a dirofilariose. Hepatopatias podem ser associadas as coagulopatias. Os acometimentos aórticos ocorrem nas artérias ilíacas e femorais, levando a imobilização do membro pélvico, com ausência de pulso, hipotermia e necrose tecidual. Outra causa possível são neoplasias, em especial o hemangiossarcoma, apresentando lesões macroscópicas e microscópicas de trombos. Clinicamente é necessário o auxílio de exames para diagnóstico e prognóstico do paciente. Exames laboratoriais necessários são o tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPa), o tempo de protrombina (TP), o tempo de coagulação ativada (TCA), a contagem de plaquetas e o tromboelastometria. É possível demandar de outros exames, como os de diagnóstico por imagem, como é o caso da tomografia computadorizada. Concluímos com este trabalho que a tromboembolia em cães apresenta causas diferentes e sua clínica somada a fisiopatogenia depende do local que o trombo se instalou.

**Palavras-chave:** tromboembolia, êmbolo, trombo, trombose, cães.

### 1 INTRODUÇÃO

A formação dos trombos acompanha a fisiologia dos processos hemostáticos do sangue. O endotélio vascular, as plaquetas e a cascata de coagulação compõem essa hemostasia. O primeiro é base de aderência para o coágulo e representa a estrutura com os principais fatores de iniciação para a hemostasia (KUMAR; ABBAS; FAUSTO, 2010). As plaquetas são pequenos fragmentos anucleados advindos dos megacariócitos, também podem ser chamados de trombócitos. Elas aderem à membrana basal e estroma extravascular por reação de fatores como o de von Willebrand (FvW) e juntamente com outras enzimas formam pseudópodes e a iniciação do coágulo. Por fim, a cascata de coagulação conclui o tampão vascular, esse evento é regido por uma série sequencial de conversões enzimáticas, onde cada parcela resulta em uma proenzima inativa para sua forma ativa. Esse processo pode ser separado em duas vias, a ocasionada por fator tecidual ou a de ativação por contato com o colágeno. As duas não são independentes e culminam no Complexo protrombinase. Ao final, a protrombina será convertida em trombina, assim como o fibrinogênio em fibrina pela trombina, a ‘teia’ de união

para esse complexo hemácia/plaqueta (KUMAR; ABBAS; FAUSTO, 2010; ZACHARY; MCGAVIN, 2012; REECE *et al.*, 2017).

Após a hemostasia do vaso ser adquirida é necessário que ocorra a degradação do coágulo. No mesmo é retida uma proteína plasmática, o plasminogênio, que, quando convertido em plasmina ocorre a proteólise da fibrina. Essa conversão é estimulada pelo plasminogênio tecidual (t-PA), liberado pelo endotélio em resposta a estase sanguínea ou a trombina. Os restos celulares serão fagocitados por células do sistema mononuclear fagocitário (HOFFMAN; MONROE, 2001; KLEIN, 2014; REECE *et al.*, 2017).

As principais causas de um trombo seguem a Tríade de Virchow. A mais importante é a lesão endotelial, que por meio da cascata de coagulação, envolve enzimas, cofatores proteicos e substratos; formadores do coágulo. O segundo elemento, o fluxo sanguíneo anormal, reduz ou elimina a cinética do sangue nos vasos fazendo com que os fatores se ativem. O terceiro elemento, a hipercoagulabilidade, seja ela um resultado do excesso ou pela falta dos fatores hemostáticos, forma coágulos que se mantém. Esses três determinantes podem interagir entre si assim como separadamente. (ZACHARY; MCGAVIN, 2012; REECE *et al.*, 2017).

Por definição, tromboembolia é a afecção causada pelo deslocamento de um êmbolo advindo de um trombo em algum segmento de menor calibre (CHEVELLI, 2009). Os trombos nem sempre são degradados por completo ou me mantém íntegros, um dos maiores riscos é a isquemia do segmento seguinte, como é o caso da embolização da circulação pulmonar, a tromboembolia pulmonar, com conseqüente infarto pulmonar. (ZACHARY; MCGAVIN, 2012).

A tromboembolia em cães é uma enfermidade complexa no quesito causas e acometimentos seguintes. Portanto, o objetivo deste trabalho é fornecer informações sobre a fisiopatogenia e meios de diagnóstico das tromboembolias em cães.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

O presente estudo utilizou-se da literatura, periódicos e livros, que envolvam áreas da saúde similares. As buscas de dados foram feitas nas plataformas: Google Acadêmico, Scielo, PubMed, EBSCO e BVS. As palavras chaves usadas nas buscas foram, tromboembolismo em cães, trombos, trombose, embolia, embolização e hemostasia sanguínea.

O período de publicação dos períodos não foi estabelecido, assim como o idioma, podendo ser em português ou inglês.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os diferentes tipos de trombos acarretam lesões e sinais clínicos distintos. Portanto, é necessário que se classifiquem no tipo de trombo, principalmente em relação a sua localização.

A tromboembolia pulmonar, por definição, é uma complicação aguda, onde o trombo advindo da circulação venosa se instala nos vasos pulmonares, com redução ou cessão do suprimento sanguíneo aos tecidos pulmonares (ALVARES; PÁDUA; FILHO, 2003). Em cães existe a associação com doenças cardíacas, anemia hemolítica autoimune, neoplasias, coagulação intravascular disseminada, sepse, traumas, hipotireoidismo, trombo atrial direito e nefropatia perdedora de proteína e dirofilariose (NELSON; COUTO, 2019). O parasito *Dirofilaria immitis* apesar de ser chamado de ‘‘verme do coração’’ afeta o pulmão por trombos maciços de vermes, mortos ou vivos, que obstruem a artéria pulmonar (MONTEIRO, 2017; TAYLOR; COOP; WALL, 2017).

Em decorrência das lesões, os tecidos pulmonares sofrem de diferentes maneiras. o aumento da resistência vascular nos vasos dificulta a troca de gases e leva o organismo a um quadro de hipóxia tecidual. Clinicamente é visto dispnéia. Concomitante, a obstrução da artéria

pulmonar altera a pressão do ventrículo direito, com uma maior exigência que o torna hipertrofiado e dilatado em quadros mais extensos (ZACHAR; MCGAVIN, 2013; FEITOSA, 2020).

As trombozes em aorta são tromboembolias semelhantes as pulmonares, diferindo na adesão dos êmbolos nos segmentos arteriais. O fato dos vasos sanguíneos com sangue arterial fornecerem oxigênio aos tecidos é um ponto importante na fisiopatogenia dessa injúria. Após um episódio de hipercoagulabilidade ou lesão endotelial os trombos se formam e êmbolos se deslocam para os vasos de menor calibre, alguns são de maior ocorrência. Com a obstrução, o local que seria irrigado sofre um processo de isquemia (SANTOS; ALESSI, 2016).



Figura 1 - Trombose aórtica. Aorta e artérias e ilíacas, cão. (ZACHARY; MCGAVIN, 2017)

A oclusão em cães costuma ocorrer em bifurcações da artéria aorta abdominal (Fig. 1). As artérias ilíacas internas e externas sofrem processo de isquemia que imobiliza o membro pélvico, com ausência de pulso, hipotermia e necrose tecidual, clinicamente (FEITOSA, 2020; KONIG; LEIBICH, 2021). Ainda que incomum, algumas raças podem ter coagulopatias devido a raça, como o caso dos Cavaliers King Charles Spaniel, que podem desenvolver trombozes da artéria femoral com relação ou não a doença da valva mitral (NELSON; COUTO, 2019; ZACHARY; MCGAVIN, 2013).

Outra causa para a formação de êmbolos são as neoplasias. O hemangiossarcoma é uma neoplasia maligna de células endoteliais que forma trombos. Flores *et al.* (2012) buscou em 40 casos de hemangiossarcomas em cães, de 1965 até 2012, lesões macroscópicas e microscópicas características que padronizem esses tumores. O trombo é um deles, foi visto em 100% [40/40] dos casos. Assim como células endoteliais estimulam a hemostasia sanguínea, as neoplasias originárias dessas células apresentam em seus trombos fibrina. Também é possível visualizar neutrófilos degenerados (Fig. 2)

O principal órgão de síntese de proteínas da coagulação, o fígado, foi investigado no intuito de se relacionar hepatopatias com a perda da hemostasia sanguínea. Um estudo conduzido por Prins *et al.* (2009), utilizou 47 cães, machos e fêmeas, com idade de 1 a 14 anos, com diferentes hepatopatias. Na contagem os cães apresentavam histologia ausente de lesão (cinco), hepatite aguda (três), hepatite crônica (oito), hepatite crônica mais cirrose hepática (cinco), shunt portossistêmico congênito (quatro), hipoplasia da veia porta (um), indução por esteróides (quatro), hepatite reativa inespecífica (doze) e doenças diversas (cinco), que incluem linfoma, obstrução extra-hepática do ducto biliar, neoplasia hepatocelular e colangite



destrutiva. Nas coletas de sangue desses animais foram analisados a séria vermelha e proteínas da coagulação; proteína C, fibrinogênio, antitrombina e os fatores II, V, VII, VIII, IX, X e XI. Os resultados obtidos concluem que as anormalidades de coagulação são mais graves em animais com hepatite crônica e que essas alterações podem estar relacionadas ao consumo desses fatores.

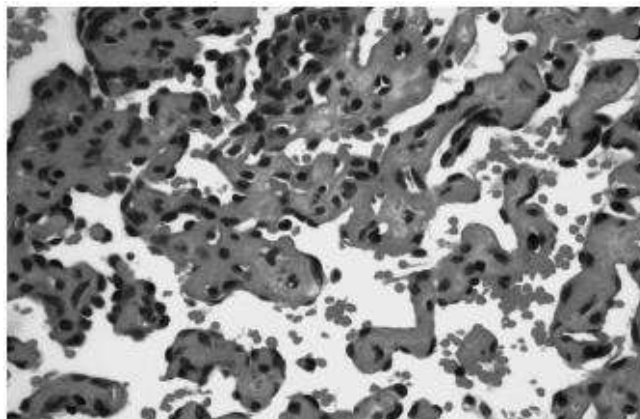


Figura 2 - Imagem microscópica. Trombose (FLORES et al., 2012)

Os exames laboratoriais podem auxiliar no diagnóstico e prognóstico do paciente. Em animais com suspeita clínica de tromboembolia, o Médico Veterinário deve solicitar, no mínimo, os exames de tempo de coagulação ativada (TCA), tempo de tromboplastina parcial ativado (TTPa), tempo de protrombina (TP) e contagem de plaquetas.

O método inicial e um dos mais simples é o TCA. Nesse teste é coletado sangue venoso em um tubo contendo partículas de carga negativa com a temperatura pré-estabelecida e mantida durante o processo de 37°C, é avaliado o tempo para a formação do coágulo. No TTPa as proteínas de contato são ativadas em um intervalo de tempo que avalia a eficácia de fatores de coagulação da via intrínseca e comum. É importante que a coleta não seja tão traumática, já que a tromboplastina tecidual pode reduzir os valores finais do teste. O TP é utilizado a tromboplastina tecidual propositalmente. Adicionada ao plasma, caso as concentrações do fator VII estejam dentro da normalidade, ocorrerá a indução, em um tempo adequado, do coágulo. Por fim, a contagem de plaquetas pode ser realizada em um esfregaço de sangue, esse exame é de grande auxílio, já que as plaquetas são um dos principais componentes do coágulo. Os valores de referência para cães costumam se manter de 200.000 a 500.000 plaquetas por microlitros (THRALL *et al.*, 2015).

O exame de dímero-D, um produto da degradação da fibrina, pode ser uma opção de escolha para avaliar a eficácia da fibrinólise (FERREIRA, 2015).

Os trombos são estruturas visíveis, devido a isso é possível a utilização de exames de imagem para seu diagnóstico. As tomografias computadorizadas, por exemplo, vêm sendo cotada como padrão ouro para o diagnóstico de tromboembolismo (MASRCHNER *et al.*, 2017).

Por fim um exame utilizado para analisar as características do trombo é a tromboelastometria. Nela é possível que se interprete a cinética do coágulo, desde sua formação a partir da fibrina, até sua lise. Na clínica veterinária sua usabilidade é maior para hipercoagulabilidade em pacientes com neoplasias, em sepse ou em deficiência imunológica (SMITH *et al.*, 2012).

#### 4 CONCLUSÃO

Após a análise de toda a literatura de tromboembolismo é possível concluir que a fisiopatogenia pode variar dependendo do local acometido pelo êmbolo. As estruturas mais

afetadas costumam ser dos pulmões e/ou vasos aórticos. Também foi possível correlacionar ao hemangiossarcoma. Além disso, foi possível elucidar exames que norteiam o clínico a um diagnóstico e/ou prognóstico do paciente.

## REFERÊNCIAS

ALVARES, F.; PÁDUA, A. I.; FILHO, J. T. Tromboembolismo pulmonar: diagnóstico e tratamento. **Medicina (Ribeirão Preto)**, [S.l.], v. 36, n. 2/4, p. 214-240, 2003.

CHEVILLE, N.F. **Introdução à patologia veterinária**. 3 ed. Barueri: Manole, 2009.

FERREIRA, J. P. C. **Doseamento do D-dímero como método de diagnóstico de tromboembolismo pulmonar em cães com dirofilariose cardíaca em Portugal**. 2015. 78 f. Dissertação (Mestrado) – Curso de Medicina Veterinária, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2015.

FEITOSA, F. L. F. **Semiologia veterinária: a arte do diagnóstico**. 4 ed. Rio de Janeiro: Roca, 2020.

FLORES, M. M. *et al.*. Aspectos epidemiológicos e anatomopatológicos do hemangiossarcoma em cães: 40 casos (1965-2012). **Pesquisa Veterinária Brasileira**. Santa Maria, v. 32, n. 12, p. 1319-1328, 2012.

HOFFMAN, M.; MONROE, D. M. A Cell-based Model of Hemostasis. **Thrombosis and Haemostasis**. v. 85, n. 6, p. 958-965, 2001.

KLEIN, B. G. **Cunningham Tratado de fisiologia veterinária**. 5 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014.

KONIG, H. E.; LIEBICH, H. G. **Anatomia dos animais domésticos: texto e atlas colorido**. 7 ed. Porto Alegre: Artmed, 2021.

KUMAR, V.; ABBAS, A. K.; FAUSTO, N. **Robbins & Cotran patologia: bases patológicas das doenças**. 8 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

MASRCHNER, C. B. *et al.*. Diagnosis of canine pulmonary thromboembolism by computed tomography and mathematical modelling using haemostatic and inflammatory variables. **The Veterinary Journal**. Londres, v. 229, p. 6-12, 2017.

MONTEIRO, S. G. **Parasitologia na medicina veterinária**. 2 ed. Rio de Janeiro: Roca, 2017.

NELSON, R. W.; COUTO, C. G. **Small Animal Internal Medicine**. 6 ed. Riverport Lane: Elsevier. 2019.

PRINS, M. *et al.*. Coagulation, disorders in dogs with hepatic disease. **The Veterinary Journal**. v. 185, n. 2010, p. 163-168, 2009.

REECE, W. O. *et al.*. **Dukes Fisiologia dos animais domésticos**. 13 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

SANTOS, R. L.; ALESSI, A. C. **Patologia veterinária**. 2 ed. Rio de Janeiro: Roca, 2016.

SMITH, S. A. *et al.*. Correlation, of hematocrit, platelet cocentration, and plasma coagulation factors with results of thromboelastometry in canine whole blood samples. **AJVR**. v. 73, n. 6, p. 789-798, 2012.

TAYLOR, M.A.; COOP, R. L.; WALL, R. L. **Parasitologia veterinária**. 4 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

THRALL, M. A. *et al.*. **Hematologia e bioquímica clínica veterinária**. 2 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2015.

ZACHARY, J. F.; MCGAVIN, M. D. **Bases da Patologia em Veterinária**. 5 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2013.



## UM ESTUDO SOBRE A MORTALIDADE POR ANEMIA FALCIFORME NO BRASIL E A RELEVÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO MÉDICO NA PREVENÇÃO DE PERDAS PRECOCES

PAULA EMILLY LOPES DE OLIVEIRA; GLEICE KARINE DE SOUSA BRITO; EMILLY CRISTINA DO CARMO LIMA; EMILLY NICOLE SILVA XAVIER.

### RESUMO

A Anemia falciforme é a doença genética e hereditária mais predominante no Brasil e no mundo, caracterizada pela anormalidade dos glóbulos vermelhos do sangue. Eles perdem a forma de disco, ficando fracos e deformados tomando a forma de foice. Os glóbulos alongados dificultam a passagem através dos vasos sanguíneos, bloqueando a circulação do sangue causando obstrução vascular, isquemia, dor e, em alguns casos, a morte precoce. A anemia falciforme afeta diversas pessoas de várias maneiras e não segue nenhum padrão fixo. Alguns pacientes apresentam sintomas leves com menos de uma crise por ano, enquanto outros têm sintomas mais severos com mais de uma crise por mês. O diagnóstico é feito por eletroforese e teste do pezinho no 3º e o 5º dia de vida do bebê. A doença falciforme (DF) ganha destaque no estado da Bahia, Distrito Federal e Piauí sendo os estados de maior incidência no ano de 2022. De acordo com os dados coletados no DATASUS, realizado no período de 2012 a 2022, houve um total de 5044 óbitos por transtornos falciforme, em sua maioria representados por indivíduos de 15 a 34 anos. No quesito raça, é importante chamar atenção para os pardos, que foi a população mais afetada pela doença no Brasil, assim como indivíduos com menor escolaridade. Os dados coletados mostram a importância da educação para profissionais de saúde, visando uma compreensão aprimorada da anemia falciforme. Além disso, ressalta a necessidade de pesquisas contínuas para inovações terapêuticas principalmente para grupos afetados, entre estes que chamam atenção pacientes a partir de 20 anos, do sexo feminino e de raça parda.

**Palavras-chave:** Anemia Falciforme; Hemoglobinopatia; DATASUS; Mortalidade; Doença Falciforme

### 1 INTRODUÇÃO

A Anemia Falciforme é um tipo de anemia hemolítica hereditária autossômica recessiva resultante de defeitos na estrutura da hemoglobina. Ocorre uma mutação na  $\beta$ -globina, causada por uma mutação que transforma a hemoglobina A (HbA) em hemoglobina S (HbS) devido a modificação no sexto aminoácido, com a substituição do ácido glutâmico pela valina, a HbS sofre polimerização quando esta desoxigenada o que faz com que o eritrócito adquira a forma de foice e perca a capacidade de fazer o transporte de oxigênio e de atravessar pequenos capilares, provocando oclusão dos pequenos vasos e destruição prematura dos eritrócitos no fígado e baço. Essa obstrução dos pequenos capilares e das vênulas causa isquemia tecidual, dor aguda e lesão gradual dos órgãos-alvo, caracterizando o quadro clínico (JAMESON, 2019).

O diagnóstico da Anemia Falciforme é realizado através da eletroforese por focalização isoelétrica, cromatografia líquida de alta resolução e de forma precoce por meio do teste do pezinho na Atenção Básica de Saúde, em caso de detecção da patologia, encaminha-se o paciente para o Serviço de Atenção Especializada, conforme o Programa de Triagem Neonatal e o PNAIPDF. Este último objetiva diminuir a taxa de mortalidade da população com Doença Falciforme (DF) (Brasil, 2018).

No Brasil, entre 2014 e 2020, houve uma média anual de novos casos de crianças diagnosticadas com Doença Falciforme no Programa Nacional de Triagem Neonatal de 1.087, em uma incidência de 3,78 a cada 10 mil nascidos vivos. No ano de 2022, estimava-se que havia entre 60 mil e 100 mil pacientes com a patologia, sendo a Bahia, o Distrito Federal e o Piauí os estados de maior incidência. De acordo com o Sistema de Informações de Mortalidade do SUS, entre 2014 e 2019, a maior parte dos pacientes com DF no Brasil faleceu entre 20 a 29 anos. O país ainda é muito afetado com cerca de mais de um óbito de por dia e mantém uma média de um óbito por semana em crianças de 0 a 5 anos (BRASIL, 2022).

O acompanhamento médico pós diagnóstico é de extrema importância para pessoas com DF devido à natureza crônica e complexa dessa condição genética, além de otimizar a qualidade de vida, prevenir complicações e oferecer suporte abrangente a pessoas com DF. Sendo assim, o acompanhamento ajuda na detecção precoce de complicações da doença, permitindo um tratamento mais eficaz, ajustar as medicações conforme necessário e monitorar os efeitos colaterais, administração de vacinas e, em alguns casos, a profilaxia com antibióticos para prevenir infecções graves e também desempenha um papel importante na educação contínua do paciente e de seus familiares sobre a anemia falciforme, promovendo a compreensão da condição e incentivando a adesão ao plano de tratamento (PORTO, 2022)

A DF é a enfermidade genética mais comum no Brasil, oriunda da África, essa patologia prevalece na população negra (MIRANDA, 2021). Tendo isso em vista, é indiscutível a sua importância a nível nacional, assim esse estudo objetiva relatar o número de óbitos por anemia falciforme durante os anos de 2012 a 2022, com a coleta de dados realizada no DATASUS, buscando relatar importância do diagnóstico precoce através do teste do pezinho para evitar complicações futuras.

## **2 MATERIAIS E MÉTODOS**

Esta pesquisa fundamenta-se na análise de dados provenientes de uma pesquisa eletrônica conduzida no Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS). O objetivo primordial desta investigação consistiu em quantificar e examinar o índice de mortalidade para anemia falciforme no Brasil, abrangendo o período de 2012 a 2022. Diversos aspectos foram considerados para atingir essa meta, incluindo sexo, cor/raça, faixa etária, escolaridade e local de ocorrência.

O processo de coleta de dados foi conduzido de maneira criteriosa, possibilitando a obtenção de informações abrangentes e representativas da mortalidade por anemia falciforme no Brasil. Ao fim da coleta, todas as informações foram sistematicamente organizadas e tabuladas para uma melhor análise posterior.

A abordagem metodológica adotada neste estudo contribui de maneira significativa para uma compreensão da anemia falciforme a nível nacional, fornecendo dados importantes que podem ser utilizados para desenvolver intervenções direcionadas, promover a conscientização pública e otimizar a alocação de recursos de saúde. Portanto, esta pesquisa desempenha um papel crucial na luta nacional contra a anemia falciforme e na promoção da saúde na comunidade brasileira.

## **3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Com base nos dados coletados, constatou-se um total de 5.044 óbitos por transtornos falciformes durante o período de 2012 a 2022, evidenciando a marcante prevalência da doença nos dias atuais.

Em relação à faixa etária, foram registrados 2.095 casos de morte por anemia falciforme entre os indivíduos de 15 a 34 anos, representando 41% dos casos, quase metade dos óbitos notificados na década analisada. Logo em seguida, identificou-se que 37,25% representa o número de pacientes com 35 a 74 anos, 17,8% abaixo de 15 anos e 3,35% os que possuem acima de 74 anos. Esse registro indica a falta de acompanhamento médico pela população que porta a doença falciforme, visto que o índice de mortalidade previsto pela literatura se concentra na faixa etária apontada pelo encontrado nesta pesquisa.

Ademais, não houve diferença relevante de predomínio de gênero, de forma que foram identificados 2.540 casos em homens e 2.504 em mulheres. Entretanto, ao analisar a prevalência em relação à cor/raça, os pardos registraram 2.623 casos, seguido dos pretos com 1.341 casos e os brancos com 837 casos. O achado é explicado pelo fato do traço falciforme (hemoglobina S) ser proveniente da África, um continente composto majoritariamente por pessoas negras, a imigração dos africanos ao Brasil e a miscigenação existente no país citado. Como resultado disso, hoje em dia temos pessoas de todas as cores portadoras de transtornos falciformes, sintomáticos ou não, mas ainda com predomínio de pessoas pardas e pretas.

Quanto à escolaridade, foi registrado que 28,9% dos indivíduos que vieram a óbito entre 2012 e 2022 tinham somente entre 8 e 11 anos de estudo. Em comparação, os que possuíam mais que 11 anos de estudo representam somente 7% dos casos registrados, reforçando a ideia de que indivíduos com baixa escolaridade podem ter dificuldade de acesso a informações relacionadas à prevenção, diagnóstico e tratamento. Isso evidencia a necessidade de implementação de programas educacionais especiais para esse público.

No que tange ao local de ocorrência do óbito, a grande maioria foi registrada em hospital (84% dos casos), seguido de outro estabelecimento de saúde (7% dos casos), em domicílio (6% dos casos) e via pública, outros e ignorados (juntos somam cerca de 2% dos casos).

#### **4 CONCLUSÃO**

Em síntese, a análise dos dados obtidos no DATASUS acerca dos índices de mortalidade de paciente com anemia falciforme no período de 2012 a 2022 revelou o público-alvo de ações que preconizam a prevenção e tratamento eficaz dessa patologia.

Os dados indicam que a prevalência de óbitos entre pessoas com faixa etária entre 15 a 34 anos compreende 41% dos pacientes, reafirmando que a idade em que a literatura cita os maiores índices de mortalidade pela doença falciforme é em jovens. Ademais, não houve predominância de algum gênero, visto que a diferença entre esses é irrelevante.

Entretanto, ao analisar a variável cor/raça foi possível identificar que os pardos representam a maioria, com 2.623 casos. Em relação à escolaridade, os indivíduos que obtiveram de 8 a 11 anos de estudo registraram cerca de 28% dos óbitos ocorridos no espaço de tempo pesquisado, além de que 84% das 5.044 mortes por anemia falciforme aconteceram em ambiente hospitalar.

Ao fornecer uma análise abrangente da incidência de óbito por anemia falciforme através dos dados acima expostos, este estudo busca contribuir para a formulação de políticas de saúde mais eficientes e medidas de conscientização que visem à redução da mortalidade por essa patologia na população brasileira.

Dessa forma, é de extrema importância implementar ações proativas para enfrentar as complicações pela DF no Brasil. Isso inclui a continuação das ações já existentes, bem como a sua expansão com o objetivo de atingir ainda mais o público-alvo encontrado neste presente trabalho através de agentes comunitários em campanhas de conscientização sobre prevenção,

diagnóstico precoce e tratamento adequado. Além disso, é essencial realizar um rastreamento eficaz e uma gestão adequada da doença através do Sistema de Informação de Agravos de Notificação (SINAN), visando a redução de sua incidência e minimizando seu impacto.

## **REFERÊNCIAS**

BRASIL, MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Governo Federal reforça necessidade do diagnóstico precoce da Doença Falciforme**. Brasília, 2022.

BRASIL, MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Portaria Conjunta nº 05, de 19 de fevereiro de 2018**. Brasília, 2018.

JAMESON, J L.; FAUCI, Anthony S.; KASPER, Dennis L.; et al. **Medicina interna de Harrison**. 2 volumes. Porto Alegre: Grupo A, 2019. E-book. ISBN 9788580556346.

MIRANDA, J.F; MATALOBOS, A.R.L. Prevalência da anemia falciforme em crianças no Brasil. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v.4, n.6, p. 26903-26908 nov./dec. 2021.

PORTO, Celmo C.; PORTO, Arnaldo L. **Clínica Médica na Prática Diária**. Grupo GEN, 2022. E-book. ISBN 9788527738903.



## USO DE FERRO PARENTERAL

MARITA DE NOVAIS COSTA SALLES DE ALMEIDA; ALICE VILAS BOAS MARINHO; NICOLAS ALVARENGA SILVA; SARAH KAROLLYNE FERREIRA TAXA

### RESUMO

**Introdução:** anemia ferropriva é uma doença muito prevalente e os pacientes portadores necessitam de avaliação quanto à causa e a necessidade de tratamento com ferro oral ou parenteral. As primeiras formulações de ferro endovenoso não ligavam o ferro elementar fortemente o que gerava grandes quantidades de ferro livre, com risco de anafilaxia grave. As recentes formulações são carboidratos de ferro complexo com diminuição do risco de complicações. **Objetivos:** desmistificar o uso de ferro endovenoso e orientar profissionais de saúde sobre seu uso. **Métodos:** revisão bibliográfica descritiva, com artigos selecionados na PubMed, SciELO e LILACS no período de 2016 a 2024 preferencialmente, utilizando-se os seguintes descritores “anemia ferropriva”, “ferropenia” e “tratamento”. **Resultados:** As principais indicações para o uso de ferro intravenoso são: menor capacidade de absorção devido a problemas gastrointestinais ou em quadros pós cirúrgicos, anemia grave, altos níveis de hepcidina causados por inflamação concomitante, necessidade de uma recuperação de resposta clínica rápida e, em raras ocasiões, anemia por deficiência de ferro refratária em ferro. É contraindicado em pacientes com anemia que a causa não seja ferropenia e em pacientes que possuem sobrecarga de ferro, como na hemocromatose e, em paciente que apresentem reação de hipersensibilidade a formulação. As principais complicações são anafilaxia e hiperfosfatemia. Há três formulações disponíveis atualmente, sacarato de ferro, carboximaltose férrica e derisomaltose férrica e cada paciente deve ser avaliado individualmente para receber o melhor tratamento. **Conclusão:** a disseminação de conhecimento sobre as indicações de ferro parenteral, principais complicações e as formulações disponíveis, auxilia os profissionais de saúde a apontar o melhor tratamento para seus pacientes.

**Palavras-chave:** anemia ferropriva; deficiência de ferro; tratamento.

## 1 INTRODUÇÃO

A anemia por deficiência de ferro é a causa mais comum de anemia no mundo, principalmente em crianças e mulheres em idade fértil. O tratamento consiste em avaliar a causa da deficiência e na reposição ferro que pode ser oral ou intravenoso (IV) (KUMAR *et al.*, 2022).

Historicamente, a infusão de ferro parenteral foi evitada pelos profissionais de saúde em virtude do risco de anafilaxia. Nas formulações iniciais de ferro venoso - hidróxido férrico coloidal, o núcleo de carboidratos não ligava o ferro elementar fortemente, o resultado era liberação de grandes quantidades de ferro livre, aumentando o risco de anafilaxia grave.



Entretanto, atualmente há formulações de ferro IV seguros para pacientes com indicações de uso, porém ainda há desconfiança e insegurança na prescrição (SCHAEFER *et al.*, 2020).

As formulações de ferro IV mais utilizadas no Brasil atualmente incluem: sacarato de ferro, carboximaltose férrica e derisomaltose férrica, após a infusão todos partilham um destino semelhante, os carboidratos de ferro complexo se misturam com o plasma e são fagocitados dentro do sistema reticuloendotelial, em que o invólucro de carboidrato é degradado e o ferro é armazenado como ferritina ou transportado para fora da célula, ligado a transferrina, que leva o ferro ao seu destino (DOREN, AUERBACH; 2023).

A utilização de sacarato de ferro (Noripurum<sup>®</sup>), que é um complexo férrico polinuclear, tem-se mostrado altamente eficaz, com boa tolerabilidade e toxicidade mínima, é a formulação de ferro venosa mais utilizada no mundo, especialmente pelo uso em pacientes em hemodiálise, com eficácia e eficiências conhecidas, porém, a dose máxima recomendada por infusão é de 200 mg em 2 horas, sendo necessárias várias infusões para atingir a dose total do tratamento (AUERBACH; MACDOUGALL, 2017). Já a carboximaltose férrica (Ferinject<sup>®</sup>) e derisomaltose férrica (Monofer<sup>®</sup>) são formulações que podem ter administração completa em 15 a 60 min (DOREN, AUERBACH; 2023).

Esse estudo tem o objetivo de desmistificar o uso de ferro IV e orientar os profissionais de saúde na escolha do melhor tratamento para o paciente com anemia ferropriva e indicação de ferro parenteral.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão bibliográfica descritiva sobre o uso endovenoso de ferro. Os dados utilizados nesta revisão foram levantados por meio de pesquisas nas bases de dados PubMed, LILACS e SciELO utilizando os seguintes descritores: "anemia ferropriva", "deficiência de ferro", "tratamento" "irondeficiency", "irondeficiency anemia" "ferropenic anemia" "treatment". Foram escolhidos artigos publicados de 2016 a 2024 preferencialmente, nos idiomas inglês e português.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

### Indicações

A infusão de ferro IV como medida terapêutica se mostrou de grande eficiência em variadas circunstâncias para o tratamento de pacientes com quadros de anemia ferropriva. As principais indicações estabelecidas para o uso de ferro por via parenteral se abrangem em: menor capacidade de absorção devido a problemas gastrointestinais ou em quadros pós cirúrgicos, anemia grave, altos níveis de hepcidina causados por inflamação concomitante, necessidade de uma recuperação de resposta clínica rápida e, em raras ocasiões, anemia por deficiência de ferro refratária em ferro (CAMASCHELLA, 2015).

Em casos em que o manejo com o ferro oral não se apresenta de forma eficaz ou não for possível utilizar deste, a via intravenosa passa a ser a segunda opção de tratamento.

Acrescenta-se também que o ferro IV pode ser utilizado em anemias ferroprivas graves em pacientes no terceiro trimestre de gravidez ou durante o período puerperal, pois mostram uma resposta terapêutica significativamente mais rápida e benéfica nesses cenários (NORIPURUM, 2019; FERINJECT, 2009; MONOFER, 2023).

Em resumo, o principal objetivo da terapia com ferro por via intravenosa é melhorar a qualidade de vida em pacientes onde há perda de sangue, que pode ter origem gastrointestinal, ginecológica ou cirúrgica. Em pacientes com doença renal crônica, o ferro IV auxilia na correção da anemia ao restaurar a resposta aos agentes que estimulam a produção de glóbulos vermelhos. Já em pacientes submetidos à cirurgia, o ferro intravenoso busca reduzir as taxas de transfusão (SCHAEFER *ET al.*, 2020).

### **Contraindicações ao ferro venoso**

Infusões de ferro intravenoso são contraindicados principalmente durante o primeiro trimestre da gravidez (JERICÓ *et al.*, 2020). Posteriormente, durante o segundo e terceiro trimestre essa modalidade terapêutica é segura e preferida em relação ao ferro oral, sobretudo, por corrigir rapidamente o quadro clínico da anemia, bem como oferece menos efeitos colaterais (ELSTROTT *et al.*, 2019).

Além disso, reações de hipersensibilidade ao ferro IV contraindicam essas medicações em usos subsequentes, independentemente do tipo de formulação. No entanto, reações leves e moderadas podem ser consideradas após ponderação cautelosa acerca do risco-benefício do tratamento. As orientações em relação a esses casos é optar por uma formulação alternativa àquela responsável pela reação de hipersensibilidade inicial (STOJANOVIC *et al.*, 2020). Reações alérgicas à infusão de ferro intravenoso são raras e são encontradas em uma a cada duzentas administrações sendo, ainda, autolimitadas. Nos casos leves, recomenda-se a administração da infusão de forma lenta e com segurança.

As principais formulações de ferro encontradas no setor assistencial brasileiro Noripurum® (sacarato de hidróxido férrico), Monofer® (derisomaltose férrica) e Ferinject® (carboximaltose férrica) também são contraindicadas ao tratamento de anemias não ferroprivas, como anemia hemolítica, anemia megaloblástica devido à deficiência de vitamina B12, distúrbios na eritropoiese, hipoplasia de medula, outras anemias microcíticas e anemias associadas a infecções ou neoplasias. Em adição, essas formulações também são contraindicadas em condições de sobrecarga de ferro ou de transtornos na utilização de ferro, como hemocromatose e hemosiderose, anemias provocadas por chumbo, talassemia e porfiria cutânea tarda (NORIPURUM, 2019; FERINJECT, 2009; MONOFER, 2023).

### **Complicações**

Como toda medicação, há a possibilidade de uma reação de hipersensibilidade, incluindo reações anafiláticas, após a aplicação de ferro IV, sendo orientado o monitoramento dos primeiros 30 minutos após a primeira aplicação e a orientação quanto aos sinais de alerta (FERINJECT, 2009).

A principal complicação da administração intravenosa do ferro é a hipofosfatemia, a qual pode resultar em um quadro de osteomalácia. Esse quadro pode decorrer da terapia parenteral com ferro carboximaltose pode aumentar a concentração do fator de crescimento fibroblástico 23 (FGF23), hormônio de liberação óssea que é responsável por estimular a excreção renal de potássio em situações de hiperpotassemia. Essa alteração metabólica é mais desencadeado após uso de doses elevadas a longo prazo e há maior probabilidade de ocorrer

em pacientes com deficiência de vitamina D, uso crônico de corticosteróides e outras comorbidades que afetam a absorção óssea (VILACA et al., 2022). Ressalta-se que pacientes com insuficiência renal crônica não costumam ser suscetíveis a hipopotassemia nesses casos, devido a alteração da metabolização do FGF23 (RUND, 2021).

Ademais, deve-se ter atenção a suplementação IV de ferro em casos de infecção, posto que os quadros infecciosos crônicos reduzem a eritropoiese e como esse processo é um dos principais consumidores de ferro, deve-se avaliar a real intervenção necessária no quadro (FERINJECT, 2009).

### **Posologia e modo de usar**

A dose adequada e a forma de administração da droga devem ser calculadas individualmente levando-se em consideração o grau de deficiência de ferro, o peso do paciente e a reserva necessária de ferro. Para determinar qual a necessidade de ferro para o paciente utiliza-se a fórmula de Ganzoni (MONOFER, 2023).

Fórmula de Ganzoni:

Necessidade de ferro = peso corporal\* [kg] x (Hb pretendida\*\* – Hb real [g/dL]) x 2,4  
+ ferro para reservas de ferro\*\*\* [mg de ferro]

\*Em pacientes muito obesos utiliza-se o peso ideal.

\*\* A hemoglobina padrão pretendida é igual a 15g/dL, em casos especiais, como na gravidez, considerar um nível inferior de hemoglobina.

\*\*\* Para pessoas com peso corporal acima de 35kg, as reserva de ferro são iguais ou superiores a 500mg.

Com base na necessidade de ferro determinada acima, as doses apropriadas de ferro venoso devem ser administradas.

O sacarato de ferro IV tem apresentação de 20mg/ml (100mg/5ml) e a recomendação de uso em pacientes adultos e idosos é de 5 – 10ml IV (100 a 200mg de ferro), uma a três vezes na semana, dependendo do nível da hemoglobina e do acesso venoso do paciente. Em crianças recomenda-se não exceder a dose de 0,15ml IV por quilo de peso corporal, por mais de três vezes na semana, dependendo do nível da hemoglobina (NORIPURUM, 2019).

A carboximaltose férrica tem apresentação de 50mg/ml em frascos de 10ml e a recomendação de uso é não exceder 1.000mg de ferro (20ml) mais de uma vez por dia ou 20mg de ferro (0,4ml) por quilo de peso corpóreo. Não administrar 1.000mg de ferro mais e uma vez por semana. Para doses superiores a 200mg e até 500mg de ferro, deve ser administrado a uma taxa de 100mg/min. Para doses superiores a 500mg e até 1.000mg de ferro, deve ser administrado em 15 minutos (FERINJECT, 2009).

A derisomaltose férrica é uma solução pra infusão de 100mg/ml de ferro, pode ser administrado na forma de injeção intravenosa em bolus com até 500mg até três vezes por semana, a uma taxa de administração de até 250mg de ferro/min. Pode ser administrado não diluído ou diluído em, no máximo, 20ml de cloreto de sódio 0,9% estéril (MONOFER, 2023).

Apesar dos benefícios da infusão da carboximaltose férrica e da derisomaltose férrica frente ao sacarato de ferro, este ainda é o protagonista das prescrições, visto ser de maior conhecimento dos profissionais e acessibilidade do preço (AUERBACH; MACDOUGALL, 2017).

## 4 CONCLUSÃO

Conclui-se, portanto, que os pacientes ferropênicos devem ser cuidadosamente avaliados para fatores de risco que indiquem necessidade de tratamento com ferro parenteral. E, caso tenha indicação de ferro IV, as recomendações de posologia e diluição devem ser seguidas para evitar efeitos colaterais e complicações. A escolha da melhor formulação de ferro venosa é baseada em um conjunto de elementos, como a necessidade de infusão de maior quantidade de ferro rapidamente, dificuldade em acesso venoso e dificuldade de locomoção do paciente, poder aquisitivo e experiência da equipe.

## REFERÊNCIAS

- AUERBACH, M.; MACDOUGALL, I. The available intravenous iron formulations: History, efficacy, and toxicology. **Hemodialysis International**, v. 21, [s.n.], p.83-92, 2017.
- CAMASCHELLA, C. Iron-Deficiency Anemia. *The New England Journal of Medicine*, v. 372, n. 19, p. 1832-1843, 2015.
- DOREN, I.V.; AUERBACH, M. IV iron formulations and use in adults. **Hematology**, ASH education program. P 622-29, 2023.
- ELSTROTT, B.; KHAN, L.; OLSON, S.; RAGHUNATHAN, V.; DELOUGHERY, T.; SHATZEL, J. J. The role of iron repletion in adult iron deficiency anemia and other diseases. **European Journal of Haematology**, v. 104, n. 3, 2019.
- FERINJECT: solução injetável intravenosa. Responsável técnico Alex Bernacchi. Jaguariúna - SP: Takeda, 2009. bula de remédio.
- JERICÓ, C.; BEVERINA, I.; QUINTANA-DIAZ, M.; SALVADORI, U.; MELLI, C.; RONDINELLI, M. B. et al. Efficacy and safety of high-dose intravenous iron as the first-choice therapy in outpatients with severe iron deficiency anemia. **Transfusion**, v. 60, n. 7, 2020.
- KUMAR, A.; SHARMA, E.; MARLEY, A.; SAMAN, M. A.; BROOKES, M. J. Iron deficiency anaemia: pathophysiology, assessment, practical management. **BMJ Open Gastro**, v. 9, n.1, p1-9, 2022.
- MONOFER: Solução para infusão intravenosa. Responsável técnico Andrea T. Nichele. São Paulo - SP: Pfizer, 2023. bula de remédio.
- NORIPURUM: solução injetável endovenosa. Responsável técnico Carla A. Inpossinato. Jaguariúna - SP: Takeda, 2019. bula de remédio.
- RUND, D. Intravenous Iron and Infection Risk—Still an Unanswered Question. *JAMA Network Open*, v. 4, n. 11, 2021.
- STOJANOVIC, S.; GRAUDINS, L. V.; AUNG, A. K.; GRANNEL, L.; HEW, M.; ZUBRINICH, C. Safety of intravenous iron following infusion reactions. **The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice**, v. 9, n. 4, 2020.
- SCHAEFER, B.; MEINDL, E.; WAGNER, S.; TILG, H.; ZOLLER, H. Terapia de suplementação de ferro intravenoso. **Molecular Aspects of Medicine**, v. 75, [s.n.], p.1-7, 2020. Acesso em: 09 de fev. 2024.
- VILACA, T. VELMURUGAN, N.; SMITH, C.; ABRAHAMSEN, B.; EASTELL, R. Osteomalacia as a Complication of Intravenous Iron Infusion: A Systematic Review of Case Reports. **Journal of Bone and Mineral Research**, v. 37, n. 6, p. 1188-1199, 2022.



## A IMPORTÂNCIA DE UM GRUPO DE APOIO AO PACIENTE HEMOFÍLICO: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

LILIANY MIRELLY BEZERRA ALVES; ANA LUIZA CARDOSO PEREIRA MATOSO; VICTOR SENA NOGUEIRA WOJCIESZYN

**Introdução:** Hemofilia é um distúrbio hematológico genético-hereditário que afeta a cascata da coagulação, ocasionando sangramentos frequentes que dificultam a vida do paciente hemofílico. Devido à sintomatologia da doença, esses pacientes costumam ficar reclusos das atividades diárias; por isso, o GAPH (Grupo de Apoio aos Pacientes com Hemofilia) foi criado com o intuito de promover um ambiente em que eles se sentissem acolhidos e representados. **Objetivo:** Descrever a experiência de estudantes de medicina participantes de um grupo de apoio aos pacientes com hemofilia. **Relato de caso/experiência:** O grupo é composto por 10 estudantes e uma docente orientadora, que juntos organizam reuniões mensais com mais de 40 pacientes que possuem as diferentes manifestações dessa patologia. Durante os encontros, é possível esclarecer as dúvidas dos participantes quanto à sintomatologia e tratamento da doença, através de temas que vão desde dicas sobre alimentação, estilo de vida, até possíveis complicações e cuidados necessários para a segurança dos hemofílicos. **Discussão:** O grupo de apoio oferece uma ambiente suscetível à troca de informações sobre o manejo da doença e estratégias para lidar com o tratamento, atuando como um centro de aprendizado, compartilhamento de experiências e empoderamento. Através dele, o paciente, que inicialmente desconhece a fundo a patologia e enfrenta estigmas e preconceitos, se torna mais adepto à terapia, sendo assim possível transformar a sua realidade. Para os estudantes, foi possível aprofundar o conhecimento acerca da hemofilia e aprimorar a compreensão da fisiopatologia dessa enfermidade, vivenciar esses momentos transforma o olhar em relação ao paciente, tornando-os mais humanizados. Por fim, é notável a importância da conversa esclarecedora e da abordagem acolhedora e de como isso mudou a perspectiva dos pacientes quanto à doença. **Conclusão:** Conclui-se portanto a importância da orientação esclarecedora e da atmosfera acolhedora do GAPH, capazes de reconfigurar a visão dos pacientes sobre a hemofilia e impulsionar uma notável melhoria na qualidade de vida. A participação ativa dos estudantes no grupo enriquece a dinâmica do GAPH, proporcionando aos futuros profissionais de medicina uma valiosa experiência que influencia positivamente tanto sua compreensão clínica quanto na formação de uma abordagem mais empática e centrada no paciente.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Grupos de apoio, Medicina integrativa, Assistência centrada no paciente, Educação do paciente.



## O MECANISMO DE AÇÃO DA DESMOPRESSINA EM PACIENTES COM DOENÇA DE VON WILLEBRAND: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

BRENO ALENCAR NOLETO; KARINA PEREIRA DA SILVA; ISADORA SOUSA SOBRINHO AGUIAR;; BRENDA ALENCAR NOLETO; PALOMA MACENA SANTANA

**Introdução:** A doença de Von Willebrand (DvW) é uma condição hereditária que afeta a coagulação sanguínea, resultando em sangramentos prolongados e potencialmente graves. A desmopressina, atua aumentando temporariamente os níveis do fator de von Willebrand e do fator VIII, essenciais para a coagulação sanguínea. **Objetivos:** Descrever a importância da Desmopressina no organismo de pacientes com a doença de Von Willebrand. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo conduzido por uma revisão narrativa da literatura, no qual foram escolhidos artigos nas bases de dados PubMed, LILACS e Scielo usando descritores apropriados. Foram considerados artigos em português e inglês publicados nos últimos 10 anos, desde que estivessem disponíveis integralmente, e foram excluídos aqueles que não estavam alinhados com o escopo do tema em questão. **Resultados:** Foram selecionados os 07 artigos mais relevantes, assim ficou nítido que a desmopressina desempenha um papel crucial no tratamento da DvW, esta substância atua predominantemente no endotélio vascular e nas células hepáticas. Ao ser administrada, a desmopressina interage com os receptores V2 nos rins, promovendo a reabsorção de água e diminuindo a diurese. Logo a DvW, está associado principalmente com a liberação de fator de von Willebrand e fator VIII das células endoteliais e dos corpos de Weibel-Palade, respectivamente, liberação responsável por elevar temporariamente os níveis circulantes desses fatores de coagulação. A desmopressina também atua sobre os receptores de V2 nas células endoteliais, desencadeando a ativação da proteína G, que estimula a via de sinalização intracelular do AMP cíclico (cAMP), a elevação do cAMP intracelular resulta na fusão das vesículas que contêm o fator de von Willebrand e o fator VIII com a membrana celular, levando à liberação desses fatores na circulação sanguínea, acarretando o aumento transitório nos níveis plasmáticos, melhorando a capacidade do organismo em formar coágulos e controlar sangramentos. **Conclusão:** Mediante as informações coletadas infere-se que a desmopressina é uma das importantes formas de tratamento da doença de Von Willebrand. Sua ação direcionada aos receptores vasopressina V2 e a capacidade de liberar os fatores de coagulação são fundamentais para controlar sangramentos e gerenciar os sintomas da DvW, garantindo um bom prognóstico ao paciente.

**Palavras-chave:** Von willebrand, Sangramento, Endotélio, Receptores, Coagulação.



## IMUNO-HEMATOLOGIA NA ERA DO HIV: AVANÇOS NA COMPREENSÃO DA RESPOSTA IMUNOLÓGICA E IMPACTO NO TRATAMENTO DA INFECÇÃO

MARCELO MARTINS

### RESUMO

A imuno-hematologia desempenha um papel fundamental na compreensão da resposta imunológica frente à infecção pelo HIV, possibilitando avanços significativos no tratamento e manejo dessa doença. Neste contexto, este trabalho se propõe a revisar os recentes avanços na área, destacando a importância da interdisciplinaridade entre a hematologia e a imunologia para uma abordagem abrangente do HIV. Os métodos incluíram uma revisão sistemática da literatura científica recente, com análise crítica dos estudos mais relevantes. Os resultados demonstram uma crescente compreensão dos mecanismos imunológicos envolvidos na resposta ao HIV, bem como o desenvolvimento de novas terapias imunomoduladoras que visam fortalecer a resposta imune do hospedeiro. Conclui-se que os avanços na imuno-hematologia têm o potencial de revolucionar o tratamento do HIV, possibilitando abordagens mais personalizadas e eficazes. A interação entre imunologistas e hematologistas é essencial para traduzir esses avanços em benefícios tangíveis para os pacientes, contribuindo assim para uma melhoria significativa na qualidade de vida e na sobrevivência dos indivíduos infectados pelo HIV.

**Palavras-chave:** HIV; Imunologia; Hematologia; Terapia imunomoduladora; Resposta imune.

### 1. INTRODUÇÃO

A infecção pelo HIV continua sendo um dos maiores desafios enfrentados pela comunidade global de saúde. Apesar dos avanços significativos na prevenção e tratamento, a incidência continua alta, e o HIV ainda representa uma das principais causas de morbidade e mortalidade em todo o mundo. A complexidade da interação entre o vírus e o sistema imunológico do hospedeiro tem sido objeto de intensa pesquisa nas últimas décadas. A resposta imune desempenha um papel crucial na determinação do curso da infecção pelo HIV e na eficácia das terapias disponíveis. No entanto, a compreensão detalhada dos mecanismos imunológicos envolvidos na resposta ao HIV e o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas permanecem áreas de investigação ativa e prioritária.

A imuno-hematologia, como campo de estudo interdisciplinar que combina a hematologia e a imunologia, emerge como uma peça fundamental neste quebra-cabeça complexo. Compreender como o sistema imunológico responde à infecção pelo HIV é

essencial para desenvolver novas terapias que possam melhorar significativamente o manejo clínico e os resultados dos pacientes. Neste contexto, este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão abrangente dos recentes avanços na imuno-hematologia relacionados ao HIV. Além disso, busca-se destacar a importância da colaboração entre hematologistas e imunologistas para impulsionar a pesquisa e inovação nessa área crítica da medicina.

## **2. OBJETIVOS**

O objetivo principal deste trabalho é realizar uma revisão crítica dos recentes avanços na imuno-hematologia relacionados à infecção pelo HIV, destacando os principais mecanismos imunológicos envolvidos na resposta ao vírus e o desenvolvimento de terapias imunomoduladoras. Em particular, buscamos compreender como a interação entre o vírus HIV e o sistema imune do hospedeiro influencia o curso da infecção e a eficácia das estratégias terapêuticas disponíveis. Além disso, pretendemos destacar a importância da colaboração multidisciplinar entre hematologistas e imunologistas para impulsionar a pesquisa e inovação nessa área crítica da medicina.

## **3. MATERIAIS E MÉTODOS**

Para realizar esta revisão, foi conduzida uma busca sistemática na literatura científica utilizando as bases de dados PubMed, Scopus e Web of Science. Os termos de pesquisa utilizados incluíram "HIV", "imuno-hematologia", "resposta imune", "terapia imunomoduladora" e outras palavras-chave relevantes. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 20 anos, com foco em estudos que investigaram os mecanismos imunológicos relacionados à infecção pelo HIV e o desenvolvimento de terapias imunomoduladoras. Os critérios de inclusão foram: artigos escritos em inglês, estudos originais e revisões sistemáticas, e relevância para os objetivos da revisão. Foram excluídos artigos duplicados, estudos em animais e estudos que não abordavam diretamente a imuno-hematologia no contexto do HIV.

Após a seleção dos artigos, foram realizadas análises críticas dos resultados apresentados, com ênfase nos principais achados relacionados aos mecanismos imunológicos envolvidos na resposta ao HIV e nas estratégias terapêuticas propostas. Os dados foram sintetizados e organizados de forma a fornecer uma visão abrangente do estado atual do conhecimento na área. Esta revisão foi conduzida de acordo com os princípios éticos e metodológicos da pesquisa científica, garantindo a qualidade e a confiabilidade dos dados apresentados.

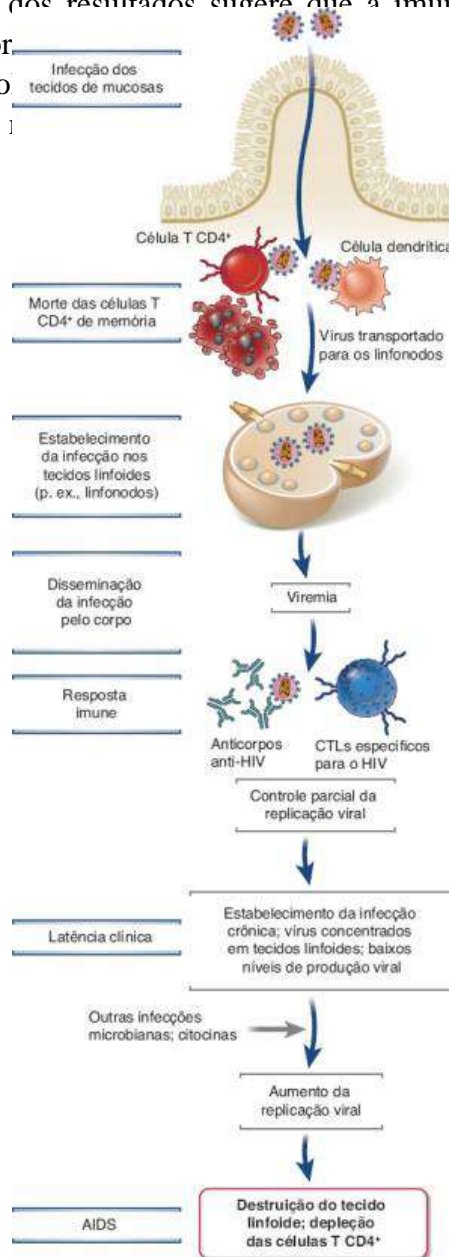
## **4. RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Os resultados da revisão sistemática da literatura revelaram uma ampla gama de estudos que investigam os mecanismos imunológicos associados à infecção pelo HIV e o desenvolvimento de terapias imunomoduladoras. Dentre os principais achados, destacam-se a disfunção imunológica caracterizada pela diminuição da contagem de células CD4+ e pela ativação crônica do sistema imunológico em pacientes infectados pelo HIV. Observou-se também um aumento na produção de citocinas pró-inflamatórias e uma diminuição na resposta de células T regulatórias, contribuindo para a progressão da doença.



Paralelamente, avanços significativos foram alcançados no desenvolvimento de terapias imunomoduladoras destinadas a restaurar e fortalecer a resposta imune do hospedeiro. Terapias baseadas em anticorpos monoclonais, vacinas terapêuticas e moduladores imunológicos têm mostrado promessa no controle da replicação viral e na redução da inflamação crônica.

A discussão dos resultados em relação à literatura existente destaca a importância dessas descobertas para o avanço no tratamento do HIV. A compreensão dos mecanismos imunológicos subjacentes à infecção é essencial para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais eficazes. No entanto, é importante reconhecer as limitações dos estudos, como a heterogeneidade da população de pacientes e a complexidade do sistema imunológico humano. A análise dos resultados sugere que a imuno-hematologia desempenha um papel crucial na busca por terapias e personalizadas para o tratamento imunomoduladoras promissoras oferece esperança para uma melhoria da qualidade de vida dos pacientes infectados pelo HIV.



**Figura 1** - Progressão da infecção causada pelo HIV. **Fonte:** ABBAS, A. K. et al. **Imunologia celular e molecular.** Rio De Janeiro (RJ): Guanabara Koogan, 2023.

A figura acima descreve a progressão da infecção pelo HIV, conforme explicado pelos estudos de Abbas e seus colegas em imunologia, oferece uma visão aprofundada da dinâmica complexa entre o vírus e o sistema imunológico do hospedeiro. Ela destaca a disseminação inicial do HIV a partir do local de infecção para os tecidos linfoides em todo o corpo, mostrando como o vírus estabelece uma infecção crônica mesmo após uma resposta imune inicial.

É crucial destacar que durante a infecção aguda, a resposta imune do hospedeiro, incluindo linfócitos T citotóxicos (CTLs), é capaz de controlar temporariamente a replicação viral. No entanto, o HIV tem a habilidade de evadir a resposta imune e persistir no corpo, especialmente nas células do sistema imunológico, como os linfócitos CD4+.

A figura também ressalta o papel das citocinas, que são moléculas de sinalização secretadas por células do sistema imunológico em resposta a infecções ou inflamações. Essas citocinas podem ser induzidas por outros microrganismos e acabam por aumentar a produção do HIV, acelerando assim a progressão para a AIDS.

Ao relacionar essa figura com todo o trabalho, fica evidente que a compreensão desses mecanismos complexos é essencial para o desenvolvimento de estratégias eficazes de tratamento e prevenção do HIV. A interdisciplinaridade entre a hematologia e a imunologia, como discutido ao longo deste trabalho, é fundamental para abordar os desafios representados pela infecção pelo HIV de maneira abrangente e eficaz.

Aprofundar a análise dessa figura nos leva a reconhecer a necessidade contínua de pesquisa e colaboração entre diversas áreas da ciência médica para enfrentar o HIV e melhorar os resultados para os pacientes afetados pela doença.

## 5 CONCLUSÃO

Em resumo, os avanços recentes na imuno-hematologia relacionados ao HIV oferecem perspectivas promissoras para o tratamento dessa infecção desafiadora. A compreensão aprofundada dos mecanismos imunológicos e o desenvolvimento de terapias imunomoduladoras representam passos significativos na busca por abordagens mais eficazes e personalizadas. No entanto, é crucial reconhecer as limitações dos estudos e continuar investindo em pesquisa para traduzir esses avanços em benefícios tangíveis para os pacientes. Assim, a colaboração multidisciplinar entre hematologistas e imunologistas é essencial para impulsionar novas descobertas e melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados pelo HIV. Esta revisão fornece uma base sólida para futuras investigações e intervenções clínicas que visam enfrentar o desafio contínuo representado pelo HIV.

## REFERÊNCIAS

ABBAS, A. K. et al. **Imunologia celular e molecular**. Rio De Janeiro (RJ): Guanabara Koogan, 2023.

CASTRO, S. DE S. et al. HIV/AIDS case definition criteria and association between sociodemographic and clinical aspects of the disease reported in the State of Minas Gerais from 2007 to 2016. **Revista da Sociedade Brasileira de Medicina Tropical**, v. 51, n. 4, p. 427–435, ago. 2018.

Justiz Vaillant AA, Gulick PG. **HIV and AIDS Syndrome**. [Updated 2022 Sep 20]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534860/>

DOUEK, D. C.; ROEDERER, M.; KOUP, R. A. Emerging Concepts in the Immunopathogenesis of AIDS. **Annual Review of Medicine**, v. 60, n. 1, p. 471–484, fev. 2009.

FAJARDO-ORTIZ, D. et al. The emergence and evolution of the research fronts in HIV/AIDS research. **PLOS ONE**, v. 12, n. 5, p. e0178293, 25 maio 2017.