

sendo necessário a realização de exames laboratoriais para avaliação da hemostasia além da dosagem dos fatores de coagulação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.383>

HEMOPHILIA C: A RARE CASE REPORT IN WOMAN

JAS Lopes^a, ACAD Santos^b, TS Espósito^b,
NNS Magalhaes^c, RM Almeida^c, ADC Gusmão^c,
OFD Santos^a, LOW Rodrigues^d, CM Oliveira^b,
DOW Rodrigues^e

^a Hemoliga, Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

^b Hemoliga, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC), Juiz de Fora, MG, Brazil

^c Hemoliga, Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora (SUPREMA), Juiz de Fora, MG, Brazil

^d Carleton University, Ottawa, Canada

^e Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Belo Horizonte, MG, Brazil

Background: Factor XI deficiency (Hemophilia C) is a rare bleeding disorder that was first described in 1953 by Rosenthal et al. in patients who experienced severe bleeding after dental extractions. The estimated prevalence is about 1 in 1 million with increased prevalence among Ashkenazi Jews (8-9%). Patients are generally classified into three categories based on the factor XI levels: severe (<15-20% of normal), intermediate (20- 40%) and mild (>40%). Distinct from hemophilia A and B, FXI deficiency usually presents as post-traumatic bleeding and rarely manifests as spontaneous bleeding. **Aims:** To report a case of severe Hemophilia C in a 70-year-old woman. **Methods:** A 70-year-old woman was referred to Fundação Hemominas Juiz de Fora, Brazil due to gingivorrhagia and recurrent epistaxis. She reports having already received blood transfusions due to massive bleeding after surgeries, including cholecystectomy, cesarean section and hysterectomy. The patient is the sixth daughter of a seven children family. Her mother, three siblings and one nephew also have coagulation disorders, unknown Jewish descendancy. **Results:** The laboratory study showed normal whole blood count, screening tests for coagulation disorders showed normal platelet count and an increase of activated partial thromboplastin time (aTTP). A plasma dosage of coagulation factors was performed, with results shown in Table 1. With the reduction of factor XI activity levels (3.59%), the increase of aTTP and the normality of other tests, the diagnosis of Hemophilia C was established. A family study was performed with heredogram, shown in Figure 1. **Conclusion:** Hemophilia C is a rare bleeding disorder with a wide variability in clinical presentation. Adequate diagnosis is essential to minimize severe hemorrhagic conditions, specially in surgical procedures. Family screening is recommended if a member has FXI deficiency and prevalence may vary in Brazil due to the wide miscegenation.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.384>

INDEPENDÊNCIA FUNCIONAL DE ADOLESCENTES COM HEMOFILIA, EM TRATAMENTO PROFILÁTICO E SOB DEMANDA, ATENDIDOS NO HEMOPE

TMR Guimaraes^{a,b}, LBL Moraes^{b,c}, NCM Costa^b,
RS Botelho^{b,c}, TA Beltrão^{a,b}, HL Oliveira^{a,b},
MEP Silva^{a,b}, KMLP Silva^{a,b}, REA Silva^{a,b},
IM Costa^b

^a Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brasil

^c Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A hemofilia é uma doença hemorrágica, genética, rara, com herança recessiva ligada ao cromossomo X. É caracterizada pela deficiência ou anormalidade da atividade coagulante do fator VIII (hemofilia A) ou do fator IX (hemofilia B). De acordo com os níveis circulantes dos fatores deficientes, se <1%, 1% a 5% ou >5 a 40%, a hemofilia é classificada como grave, moderada ou leve, respectivamente. Caracteriza-se por sangramento intra-articular (hemartrose), hemorragia muscular, em outros tecidos ou cavidades. As hemartroses são responsáveis por 80% dos sangramento, e numa articulação-alvo, podem provocar artropatia hemofílica, levando à perda de função articular e provocando vários graus de incapacidade física. O tratamento da hemofilia consiste na infusão do fator deficiente, pode ser sob demanda (episódico) ou profilático (caráter preventivo). O Function Independence Score for patients with Haemophilia (FISH) mede a independência funcional e avaliação clínica do estado articular de pessoas com hemofilia, baseado na observação do desempenho das atividades de vida diária, capaz de detectar os principais tipos de danos causados por hemartrose recorrente, permitindo conhecer o impacto da doença na qualidade de vida do paciente, onde o paciente é avaliado em três categorias: 1. Cuidados pessoais (alimentar-se e arrumar-se, banho e vestir-se), 2. Transferências (sentar-se e levantar-se; agachamento) e 3. Locomoção (caminhar, subir e descer escadas, correr). Cada atividade é graduada de 1 a 4 de acordo com a quantidade de auxílio necessário para realizar a atividade. O escore total varia de 8 a 32. **Objetivo:** Avaliar o grau de independência funcional de adolescentes com hemofilia, em tratamento profilático e sob demanda, atendidos no hospital do Hemope. **Métodos:** Estudo transversal com abordagem analítica. O estudo foi realizado através da análise dos dados secundários do FISH dos adolescentes com hemofilia atendidos por enfermeiras na consulta de enfermagem, no ambulatório de coagulopatias hereditárias da instituição, no ano de 2019. A população do estudo foram 92 adolescentes, faixa etária de 12 a 19 anos. A coleta de dados foi realizada de janeiro a fevereiro de 2021. A análise dos dados foi realizada pelo teste t, de amostra independente bicaudal, para comparações das médias das variáveis contínuas entre os grupos analisados e valores de p < 0,05 foram considerados significativos. **Resultados:** 1. Variáveis Sociodemográficas e Clínicas: Verificou-se 74 (80%) dos adolescentes da instituição foram atendidos e tiveram avaliação funcional atualizada pelas enfermeiras.

