

iAMP21 has been associated with type I and type II mutations as secondary aberrations. Besides, Harrison and co-workers have been describing a relation between chromosome 21 constitutional abnormalities and iAMP21 leukemogenesis. Thus, along with the standard clinical profile, a precise molecular characterization may help in iAMP21-ALL differential diagnosis. In our work, high-resolution cytogenetics combined with molecular approaches helped us characterize a non-Robertsonian somatic t(15;21)(q25.3;q22.1), with rearrangement of the putative leukemic gene NTRK3, ruling out the involvement of r(21)c and rob(15;21)c, both in constitutive and tumor cells. **Conclusion:** The identification of novel secondary genetic changes was valuable to discuss sporadic iAMP21 leukemogenic mechanisms. For the first time, we show a non-Robertsonian translocation t(15;21)(q25.3;q22.1) with NTRK3 rearrangement in an adolescent with iAMP21-ALL with a favorable prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.499>

PERCEÇÃO DOS FAMILIARES DE CRIANÇAS COM HEMOFILIA FRENTE ÀS DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA DOENÇA

ABO Araújo^a, SV Antunes^a, A Kaliniczenko^a, SHNW Penteado^a, JO Martins^{a,b}

^a Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A hemofilia é uma doença genética hereditária ligada ao cromossomo X, sendo mais frequente em homens do que em mulheres. As manifestações clínicas da hemofilia advêm de sangramentos internos, podendo se agravar para uma hemorragia como: hemartroses, hematúria, sangramentos musculares, nas mucosas e no sistema nervoso. Os indivíduos com hemofilia no decorrer de sua vida geralmente enfrentam muitos desafios psicossociais, entretanto muitos desses indivíduos conseguem ter uma vida normal. A equipe multidisciplinar é de extrema importância para as pessoas com hemofilia e para os pais, desenvolvendo um papel importante para auxiliar os familiares a se adequarem e aprenderem a lidar com essa nova realidade, sendo de suma importância compreender como os pais lidaram com seus filhos hemofílicos desde o diagnóstico da doença até o tratamento. **Objetivo:** Investigar como os pais de crianças com hemofilia lidaram com o diagnóstico de hemofilia de seus filhos e como conduziram a vida dos mesmos. **Materiais e métodos:** Foi realizado um estudo descritivo com 14 pais que participaram do cuidado direto da criança com hemofilia, avaliados a partir de um questionário online. O questionário foi composto por 18 questões, além disso foi incluído uma questão optativa onde os pais poderiam deixar uma mensagem a fim de conscientizar outros pais/familiares sobre a hemofilia. **Resultados:** O diagnóstico da hemofilia foi realizado predominantemente no primeiro ano de vida (71,4%). Tristeza, medo e desespero foram os sentimentos mais



comumente encontrados frente ao diagnóstico dos filhos (92,9%). Todos os participantes consideraram os tipos de medicamentos existentes adequados para o tratamento da hemofilia. Quanto ao grau de aceitação dos familiares/amigos sobre a condição da criança com hemofilia, 6 (42,9%) responderam ótimo, 6 (42,9%) responderam bom, 2 (14,3%) responderam ruim. Quanto a prática de atividade física, 9 (64,3%) participantes responderam que os seus filhos praticam atividade física e 5 (35,7%) responderam que os seus filhos não praticam atividade física; a atividade física mais frequente encontrada foi o futebol. **Conclusão:** A mudança na vida dos pais após a descoberta da hemofilia mostra-se preocupante após o diagnóstico, no qual os dados obtidos revelam as preocupações e inseguranças dos pais com relação à vida de seus filhos. Ao longo de suas vidas, alguns pais são acometidos por eventos marcantes, sendo diretamente relacionada às decisões que os mesmos precisam optar com o objetivo de proporcionar uma melhor qualidade de vida para os seus filhos. Portanto, torna-se explícito que é necessário um maior conhecimento da população sobre os diferentes tipos de hemofilias e os tratamentos existentes, a fim de conscientizar outros pais/familiares que a hemofilia tem tratamento e que os indivíduos que possuem essa doença podem ter uma vida normal desde que tenham os devidos cuidados. A conscientização dos pais/familiares poderia ser realizada através de palestras explicativas, diagnóstico precoce, desenvolvimento de treinamentos para os professores/cuidadores e desenvolvimento de estratégias com o auxílio de uma equipe multidisciplinar tanto para os pais quanto para os seus filhos hemofílicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.500>

PERFIL DE PACIENTES COM TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA ATENDIDOS NO HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA

D Ianskoski, DGB Araújo

Hospital Infantil Dr. Jeser Amarante Faria Joinville, Joinville, SC, Brasil

Objetivos: Determinar a incidência dos casos de trombocitopenia imune primária (PTI) diagnosticados e atendidos no Hospital Infantil Dr. Jeser Amarante Faria, de janeiro de 2012 a dezembro de 2018 e traçar o perfil epidemiológico com as seguintes características: idade; sexo; fatores desencadeantes; procedência; comorbidades associadas; tempo de duração, métodos de diagnóstico; tratamento utilizado. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, quantitativo e qualitativo. Análise realizada pelo software Microsoft Excel. **Resultados:** Foram 41 prontuários com diagnóstico de PTI, a média de idade foi de 5,9 anos, divididos em 3 grupos: a) idade de 0 a 5 anos incompletos: 21 pacientes (51%); b) 5 anos a 10 anos incompletos: 11 pacientes, (27%); e c) acima de 10 anos: 9 pacientes (22%). 24 eram do sexo masculino (59% dos casos), e 17 (41%) sexo feminino. As manifestações clínicas mais prevalentes no momento do diagnóstico foram: petéquias/equimoses 68%; assintomático 12%; epistaxe 10% e não relatado: 10%. Em 68% dos casos não foi relatado fator



desencadeante ao diagnóstico, Em 12 casos (29%) houve relato de infecção de via aérea superior (IVAS) precedente e apenas 1 caso (3%) de vacinação prévia. 19 casos foram classificados como recém diagnosticado (46%), 1 como persistente (3%) e 21 casos como crônico (51%). 39 pacientes fizeram uso de corticoide (95%), 21 usaram imunoglobulina (51,2%), e em 10 foi necessário esplenectomia (24%) 06 pacientes realizaram transfusão de plaquetas (14,6%), todos os pacientes foram internados e seguiram no ambulatório. Houve 01 relato de doença autoimune presente, sendo descrito hipotireoidismo. Não houve relato de óbito. 21 casos eram procedentes de Joinville (51,2%), e o restante, 20 (48,8%), de cidades próximas. As complicações foram pouco frequentes: 1 caso de metrorragia, 1 de enterorragia e 1 de meningite asséptica devido a imunoglobulina. **Discussão:** A PTI é um distúrbio imunomediado e autolimitado, definida por trombocitopenia (contagem de plaquetas menor que $100.000/\text{mm}^3$), na ausência de condições secundárias que reduzam a contagem plaquetária. Entre as causas secundárias, citam-se as etiologias infecciosas anemia de Fanconi, leucemia, linfomas, hipersplenismo, medicamentos, distúrbio do colágeno e pico de incidência entre os 2 e 5 anos de idade. O tratamento ainda é motivo de debate. **Conclusão:** No Hospital Infantil Dr. Jeser Amarante Faria, no período de janeiro de 2012 a dezembro de 2018, a incidência foi de 41 casos. A média de idade foi de 5,9 anos, predomínio do sexo masculino. 32% dos relataram fator desencadeante, sendo 29% história de IVAS e 3% vacinação prévia. 52,2% dos pacientes eram procedentes de Joinville. A forma crônica predominou (56%), seguido da forma recém diagnosticada (41%) e persistente (3%). As manifestações clínicas mais frequentemente relatadas em foram petéquias/equimoses (68%) e epistaxe (10%) e 12% dos casos eram assintomáticos. Como complicações apenas um caso de metrorragia e um caso de meningite asséptica, por provável uso de imunoglobulina. Houve um caso de relato de doença autoimune presente (hipotireoidismo). Não houve nenhum registro de óbito. Apenas 5 pacientes realizaram mielograma, Em 14,6% dos casos foi realizado transfusão de plaquetas. A terapêutica mais utilizada o corticoide (95%) e imunoglobulina (5%). 24% dos casos foram submetidos a esplenectomia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.501>

PERFIL DO ATENDIMENTO DE ADOLESCENTES COM HEMOFILIA NO SERVIÇO DE EMERGÊNCIA DO HEMOPE

TMR Guimaraes ^{a,b}, TA Beltrão ^{a,b},
RS Botelho ^{a,b}, NCM Costa ^b, HL Oliveira ^{a,b},
LBL Moraes ^{a,b}, EMUA Silva ^{a,b}, ILA Ferreira ^{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

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). Do ponto de vista clínico, as hemofilias A e B são semelhantes, apresentando quadros hemorrágicos dependendo dos níveis plasmáticos do fator deficiente. Em 2018, o Brasil ($n = 12.653$) tinha a quarta maior população mundial de pessoas com hemofilia, sendo a distribuição por faixa etária adolescente 14–18 anos (10%); ficando atrás da Índia ($n = 20.778$), Estados Unidos ($n = 17.757$) e China ($n = 18.712$), sendo a doença de maior prevalência entre as coagulopatias hereditárias. **Objetivo:** Descrever o perfil do atendimento de adolescentes com hemofilia no serviço de emergência do hospital Hemope. **Métodos:** Estudo do tipo série de casos, descritivo e retrospectivo. O estudo foi realizado através da coleta de dados secundários de prontuários eletrônicos da instituição. A população do estudo foram adolescentes com hemofilia, faixa etária de 10 a 19 anos, atendidos no Serviço de Pronto Atendimento, no ano de 2019. A coleta de dados foi realizada no período de outubro a dezembro de 2020. **Resultados:** 1. **Variáveis sociodemográficas:** Todos os adolescentes eram do sexo masculino, média de idade $15,2 \pm 2,3$, faixa etária predominante 15–20 anos (55%); cor parda (50%), eram estudantes (82%), com ensino fundamental incompleto (60%). 2. **Variáveis clínicas e tipo de tratamento:** A maioria apresentava hemofilia A (92%), tipo grave (45%) e moderada (42%), fazia tratamento profilático (75%) e apresentava alta prevalência de anticorpos inibidores (12,5%). 3. **Características dos atendimentos:** Verificou-se 40 atendimentos no ano, número de atendimentos 1–2 vezes (40%) e ≥ 3 (37,5%), das 19 às 7h (80%), motivo do atendimento foram sangramentos (87,5%), provocados por esforço ou trauma (54%). Os principais locais de sangramentos foram os joelhos (25,7%), tornozelo/pés (22,9%) e coxo femoral/iliopsoas (14,3%). 4. **Complicações osteoarticulares:** Verificou-se que a maioria apresentava complicações osteoarticulares (52,5%), com comprometimento de 1–2 articulações (81%); nos joelhos (50%), cotovelos (28%) e tornozelos (18,8%). 5. Tipo de medicação administrada: Verificou-se que a maioria fez uso de fatores de coagulação (66%) e analgésicos (21,4%). Foram realizados 45 encaminhamentos, destes, os principais foram dentista (11%), fisioterapeuta (11%) e exames de ultrassonografia e radiológico (17%). Um total 22% dos adolescentes necessitaram de internação hospitalar. **Discussão:** A frequência dos episódios hemorrágicos varia com a idade, sendo mais frequentes na infância e adolescência. Hemartroses de forma repetida e, sobretudo numa articulação-alvo, pode vir a acarretar artropatias com degeneração articular progressiva e deformidade física. Portanto, se não forem prevenidas em tempo oportuno com adesão ao tratamento, essas alterações físicas podem surgir ainda na infância, com dores crônicas, restrição de atividades, vindo a se tornar irreversíveis com impacto na qualidade de vida. **Conclusão:** Verificamos que o principal motivo dos atendimentos foram os sangramentos nos membros inferiores e coxo femoral/iliopsoas, provocado por esforço ou trauma, sendo administrado o fator de coagulação e analgésicos. Ressaltamos a importância do acompanhamento ambulatorial multidisciplinar realizado no serviço, que pode promover redução de complicações osteoarticulares, e consequentemente a melhoria da qualidade de vida dos adolescentes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.502>

