

^b Hemocentro Regional de Maringá, Maringá, PR, Brasil

Objetivos: Esta pesquisa objetiva analisar o impacto da Anemia Falciforme (AF) na Qualidade de Vida Relacionada à Saúde (QVRS) em crianças e adolescentes, por meio de questionário dirigido aos pacientes sobre sua percepção de qualidade de vida; bem como a compreensão dos responsáveis acerca do impacto da doença sobre a QVRS dos pacientes. **Métodos:** Trata-se de uma pesquisa qualitativa e transversal, realizada através de questionário impresso, com perguntas fechadas de múltipla escolha, aplicado em pacientes de até 18 anos, com diagnóstico de AF, tratados no Hemocentro Regional de Maringá, e aos seus responsáveis. Os dados obtidos serão analisados a fim de buscar fatores que impactem na QVRS dos pacientes e seus familiares. **Resultados:** Foram entrevistados 30 pacientes, entre 2 e 18 anos. Entre eles, 83% já apresentaram crises dolorosas, destes, 80% com frequência de 1 a 6 vezes/ano; 87% já foram internados devido a AF; 73% realizaram transfusões sanguíneas, tendo a maioria (59%) feito mais de 10 transfusões ao longo da vida. Em relação à QVRS, 67% relataram sentir medo em relação à doença e às complicações; 60% deles disseram se sentir prejudicados/incapazes de realizar atividades; 87% já se ausentaram da escola devido à AF. Segundo os responsáveis, 87% relataram que a AF interfere na QVRS de seus filhos; 77% sentem angústia/medo em relação à doença e suas complicações. **Discussão:** A QVRS pode ser formalmente definida como a extensão em que o bem-estar físico, emocional e social de uma pessoa é afetado por uma condição médica ou seu tratamento. A partir da pesquisa, emergiram reflexões acerca de aspectos clínicos e psicossociais que interferem na QVRS dos entrevistados. Uma das principais causas de instabilidade física e emocional dos pacientes é a crise dolorosa, condição que impacta negativamente na realização de atividades diárias e é a principal causa de internações; quando se trata de pacientes em idade escolar, pode culminar em prejuízo no aprendizado relacionado aos altos índices de absenteísmo. Posto isso, a necessidade de lidar com o tratamento e por vezes com as complicações – que para muitos pacientes ocorrem precocemente – reflete em um maior risco de desenvolvimento de transtornos psicológicos para os pacientes e seus responsáveis. Do ponto de vista dos responsáveis, a AF gera preocupação por conta do impacto causado no cotidiano, assim como angústia em relação ao futuro e prognóstico da doença. Assim, as famílias enfrentam desafios para adequar a dinâmica familiar às necessidades dos doentes, sendo necessário a busca por apoio em religião, terapia e ajuda de outros membros da família e amigos. **Conclusão:** Apesar de subjetiva, a avaliação em forma de questionário deixa claro o impacto da doença sobre a QVRS dos pacientes e suas famílias e sugere a necessidade de estabelecer ferramentas efetivas para qualificar/quantificar os gatilhos que contribuem negativamente, assim como estratégias para gerenciar a sobrecarga psicossocial associada à AF. Evidencia-se ainda, a importância do cuidado integral e da atenção às necessidades dessas famílias, a fim de diminuir a repercussão da AF no dia a dia.

ASSOCIATION OF POLYMORPHISMS IN THE CAV1 GENE WITH CEREBROVASCULAR DISEASE IN PEDIATRIC PATIENTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

ABLM Rafael^a, THC Batista^a, GS Arcanjo^a, BV Alcantara^a, AP Silva^a, MV Diniz^a, ACD Anjos^{a,b}, AS Araújo^{a,b}, AR Lucena-Araújo^a, MAC Bezerra^a

^a Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brazil

Objectives: Among the clinical complications of Sickle Cell Anemia (SCA), stroke is the most serious. Transcranial Doppler (TCD) is a screening tool that predicts the risk of stroke in pediatric patients, leading to the initiation of prophylactic therapy. However, due to the TCD's intrinsic limitations, the identification of new predictors of stroke risk are necessary. The CAV1 is an interesting gene for assessing this risk and is responsible for encoding the caveolin-1 protein. This protein regulates signaling pathways and processes that are involved in the pathophysiology of stroke in SCA, mainly by negatively regulating the bioavailability of Nitric Oxide (NO), an important vasodilator. Therefore, we evaluated the association of CAV1 gene polymorphisms with Cerebrovascular Disease (CVD) in an SCA cohort. **Methods:** We evaluated 339 individuals with SCA under 20-years of age followed by the Hematology and Hemotherapy Foundation of Pernambuco (HEMOPE). Three polymorphisms were selected: rs3807989 (G>A), rs7804372 (T>A) and rs1997623 (A>C). Genotyping for polymorphisms was performed by real-time PCR with allelic discrimination using TaqMan fluorogenic probes. Categorical variables were analyzed using Fisher's exact test. Nonparametric Mann-Whitney and Kruskal-Wallis tests were used to analyze continuous variables. **Results:** Polymorphisms rs3807989 and rs7804372 were not statistically associated with the analyzed variables. The rs1997623 showed a statistically significant association with stroke ($p=0.003$) and CVD ($p=0.011$). Furthermore, the wild-type "A" allele was related to higher stroke ($p=0.0032$; OR = 2.568; 95% CI 1.374–4.655) and CVD frequency ($p=0.0092$; OR = 1.950; 95% CI 1.205–3.160) when compared to the variant allele "C". **Discussion:** Previous findings indicate that the "C" allele was related to lower levels of CAV1 expression. Thus, the protective action of the rs1997623-C allele regarding sickle-cerebrovascular outcomes is possibly due to decreased expression of the CAV1 gene, leading to increased bioavailability of NO, and ultimately low endothelial dysfunction and vasculopathy. **Conclusion:** Studies related to the elucidation of the influence of genetic variants on the incidence of cerebrovascular disease are useful to provide an alternative prognostic test. Thus, it would be possible to identify early children at high risk of developing this clinical complication, reducing the occurrence of primary strokes in patients with SCA through the necessary preventive treatments. In summary, these findings rs1997623 might be related to the multifactorial landscape of CVD in SCA,

though further investigations are needed to confirm these results.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1033>

IMUNOFENOTIPAGEM POR CITOMETRIA DE FLUXO NA DETECÇÃO DE TUMORES SÓLIDOS PEDIÁTRICOS EM ASPIRADO DE MEDULA ÓSSEA DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA

AO Silva, F Gevert, R Rosati, EK Carbone, AAC Castro, GCFL Canali, CC Vicentini, APKP Bom, HH Hassmann, FM Watanabe

Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

Objetivos: Analisar o desempenho diagnóstico da imunofenotipagem por citometria de fluxo na detecção de tumores sólidos pediátricos em aspirados de medula óssea de pacientes em um serviço de referência. **Material e métodos:** Estudo descritivo observacional retrospectivo que analisou os resultados de imunofenotipagem por Citometria de Fluxo (CF) na identificação de tumores sólidos em aspirados de medula óssea de crianças atendidas no Hospital Pequeno Príncipe. Esses resultados foram comparados com o estudo anatomo-patológico, considerado padrão ouro, quanto à concordância diagnóstica entre os métodos. Os resultados foram descritos como variáveis categóricas binárias nominais, sendo calculados sensibilidade, especificidade, valores preditivos positivos e negativos, e razões de verossimilhança. Os intervalos de confiança foram determinados através do software R versão 4.3.1, utilizando a função *diagCI* do pacote *bootLR* (Marill et al., 2017), com parâmetro $R = 104$. **Resultados:** Na amostra composta por 104 exames, a CF mostrou uma sensibilidade de 48% (95% IC 29,2–67), especificidade de 100% (95% IC 95,5–100), valor preditivo positivo de 100% (95% IC 74,1–100), valor preditivo negativo de 87% (95% IC 78,8–92,5), razão de verossimilhança positiva infinita devido especificidade de 100% (95% IC 12,2–∞), e razão de verossimilhança negativa de 52,2% (95% IC 31,8–73). A acurácia diagnóstica calculada foi de 88%. **Discussão:** A Citometria de Fluxo (CF) é uma ferramenta essencial para diagnóstico rápido, classificação e monitoramento terapêutico para a maioria das neoplasias hematológicas. Por outro lado, poucos estudos avaliaram, até o momento, a utilização do método para o *screening* diagnóstico e subclassificação de tumores sólidos pediátricos. A CF tem várias características que a tornam uma ferramenta útil: rápida execução, possibilidade de avaliação de amostras paucicelulares inviáveis para histologia e imunohistoquímica, análise de expressão antigênica mais objetiva que o olho humano, menor custo de anticorpos monoclonais utilizados na CF. Na amostra do estudo a CF mostrou-se um método pouco sensível, porém altamente específico. A especificidade é “perfeita” determinando uma razão de verossimilhança positiva infinita, sendo necessário uma casuística maior para avaliar este parâmetro com mais detalhe. Os 12 exames falsos negativos foram submetidos a revisão pela citometrista responsável: em 6 amostras havia hemodiluição com pouca quantidade de eventos analisados; em 2 havia infiltração por células de grande tamanho que

possivelmente não passaram pelo citômetro. Desta forma, dentre as amostras com resultado falso negativo, 66% apresentaram este resultado devido a questões pré-analíticas, sendo hemodiluição o principal fator. **Conclusão:** A imunofenotipagem por citometria de fluxo é um método diagnóstico com potencial aplicação na avaliação de infiltração da medula óssea por tumores sólidos pediátricos. É necessário criar padronização de viabilidade e qualidade da amostra para este fim, com número mínimo de eventos analisados bem estabelecido.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1034>

LINFHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA A LEISHMANIOSE VISCERAL: RELATO DE CASO EM PEDIATRIA

EO Braga^a, ACA Mendes^a, JBB Macedo^a, MEFD Santos^a, NT Carmo^a, RS Guerra^b, RQS Póvoas^b, TCC Fonseca^b

^a Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC), Ilhéus, BA, Brasil

^b Grupo de Apoio à Criança com Câncer - Sul da Bahia (GACC), Ilhéus, BA, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de uma criança diagnosticada com Linfocitose Hemofagocítica secundária a Leishmaniose visceral em Hospital Pediátrico no Sul da Bahia. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, tipo relato de caso, com revisão de prontuário. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, treze meses, previamente hígida, apresentou constipação há quinze dias da admissão, com tenesmo e escape fecal. A genitora alegou febre diária (38°), há um mês, refratária ao uso de antitérmico, associada à anorexia e irritabilidade. Possuía caderneta vacinal atualizada e sem contactantes doentes. Ao exame físico, havia linfonodo palpável em região cervical posterior direita, medindo 1 cm, indolor e fibroelástico, além de distensão abdominal e hepatoesplenomegalia. Em exames laboratoriais: Hb: 9 g/dL; Leucócitos: 5500 mm³; Plaquetas: 52000 mm³; Ferritina: > 1500 µg/L; Triglicérides: 467 mg/dL; LDH 3441 UI/L; sorologia IgG positiva para Citomegalovírus, Epstein-Barr Vírus e Herpes Vírus. Ademais, o mielograma demonstrou hemofagocitose, preenchendo critérios para Linfocitose Hemofagocítica. Iniciou-se o tratamento, com Dexametasona (10 mg/m²) e Etoposídeo (150 mg/m²), baseado no protocolo HLH 2004 (*Treatment Protocol of the Second International HLH Study* 2004). Após duas semanas, houve piora clínica, com anemia e neutropenia. Ampliando a investigação de possíveis etiologias infecciosas, revelou anticorpos IgM positivo e IgG negativo para *Leishmania sp.*, e o mielograma evidenciou o protozoário em medula óssea. Devido a isso, foram realizados três ciclos de Anfotericina Lipossomal, sem resolução. Introduziu-se Itraconazol ao tratamento com prazo indeterminado, com melhora clínica. A paciente, atualmente, continua o protocolo de HLH, estável clinicamente. **Discussão:** A Linfocitose Hemofagocítica (HLH) é uma doença rara, caracterizada por um estado hiperinflamatório e ineficaz. Em sua forma secundária, a infecção é o gatilho mais frequente,