

expressão do gene HBG1/2 2,6x maior, em uma concentração 200x menor. Estes resultados dão suporte para a continuação dos estudos da molécula III em ensaios pré-clínicos como potencial indutora de HbF para tratamento de hemoglobinopatias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.066>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA IMUNE POR ANTICORPO NÃO INIBITÓRIO

CMB Junior^a, KB Fonseca^a, CA Mesquita^a,
RC Marques^a, TA Barros^b, FM Bandeira^c

^a Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE),
Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio
de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Clementino Fraga Filho
(HUCFF), Universidade Federal do Rio de Janeiro
(UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Faculdade de Ciências Médicas, Universidade do
Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ,
Brasil

Introdução: A Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) faz parte de um grupo heterogêneo de doenças raras que têm como manifestações cardinais trombocitopenia e anemia hemolítica microangiopática associados a lesão orgânica. Ela ocorre quando existe uma deficiência hereditária ou adquirida de ADAMTS13, levando a um acúmulo de grandes multímeros de von Willebrand. Sua forma adquirida imune (PTTi) corresponde a aproximadamente 95% dos casos de PTT no adulto. Na maioria das vezes, anticorpos inibitórios são detectados durante a fase aguda, mas em poucos casos esses anticorpos podem não ser identificados, sugerindo outros mecanismos mais raros. **Objetivo:** Descrever caso de PTTi com anticorpo não inibitório acompanhado no Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE). **Caso:** Paciente de 23 anos, feminina, sem comorbidades, transferida ao HUPE para investigação de bicitopenia aguda (anemia e trombocitopenia). Hemograma com microcitose e hematoscopia com inúmeros esquizócitos. PLASMIC score: 7 pontos, o que motivou o início de plasmáfereze. Retrospectivamente, paciente referia lesões cutâneas vesicobolhosas em regiões fotoexpostas e episódios de artralgia. Após exames demonstrarem complemento sérico consumido, FAN > 1:640, anti-DNA > 1:160, com sedimento urinário nefrítico, fez-se diagnóstico de Lúpus. Paciente iniciou imunossupressão com pulsoterapia de metilprednisolona e ciclofosfamida. Confirmado diagnóstico de PTT após resultado de atividade de ADAMTS13 de 1,2%, porém com título de anticorpos de 0,1 unidades de Bethesda. Solicitado, então, painel genético para avaliação de mutações associadas à forma congênita, que foi negativo. Depois de 12 dias de plasmáfereze, apresentou contagem plaquetária e parâmetros de hemólise normais, recrudescendo após infecção por *S.aureus*. Iniciada antibioticoterapia e retomadas sessões de plasmáfereze. Paciente recebeu alta hospitalar em remissão hematológica para seguimento ambulatorial. **Discussão:** Na presença de trombocitopenia e anemia hemolítica microangiopática, a deficiência grave de ADAMTS13, definida

por um nível de atividade < 10%, é suficiente para confirmar o diagnóstico de PTT. Na maioria dos casos, o mecanismo para a deficiência enzimática é adquirido por meio de autoanticorpos contra a ADAMTS13. Esses podem ser classificados como inibitórios ou não inibitórios, de acordo com sua capacidade de inibir a atividade da enzima *in vitro*. Os primeiros são detectados por meio de testes funcionais, que se assemelham ao teste da mistura do tipo Bethesda. Títulos de pelo menos 0,4 a 0,5 são considerados positivos, o que acontece em 67% a 97,8% dos pacientes com PTTi. Já os segundos, ligam-se à enzima e aumentam sua depuração plasmática. Embora não sejam mensuráveis por meio de testes funcionais, podem ser medidos por ELISA ou Western Blot. Nos casos de um teste inibitório negativo, a deficiência grave e persistente de ADAMTS13 justifica o sequenciamento genético, visando avaliar a forma congênita da doença. Se ambos negativos, o mecanismo mais raro de anticorpos não inibitórios se torna o mais provável. **Conclusão:** Haja vista poucas descrições em literatura, o relato do caso de PTTi por anticorpos não inibitórios ressalta a importância do diagnóstico diferencial com a PTT congênita. Não há no Brasil teste disponível para detecção de anticorpos não inibitórios e, por esse motivo, é recomendável a realização do teste genético para diferenciar as duas entidades.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.068>

COGNIÇÃO EM ADULTOS COM DOENÇA FALCIFORME E ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

MJFR Reis, SR Pires, MS Figueiredo

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São
Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Avaliar processos cognitivos em adultos com Doença Falciforme (DF) e possível relação com o número de episódios de Acidente Vascular Cerebral (AVC). **Métodos:** Avaliados 19 pacientes com DF: 17 com anemia falciforme, 1 com doença SC e 1 com S- β Talassemia. Todos em acompanhamento ambulatorial regular, sendo a amostra por conveniência. Pacientes foram divididos em 2 grupos: G1 – 1 AVC pregresso (n = 10) e G2 – 2 ou mais episódios de AVC (n = 9). O número de eventos de AVC foi obtido em pesquisa no prontuário eletrônico. Foi aplicado questionário de avaliação da cognição com 4 questões: Q1- dizer qual o horário apresentado em relógio digital (linguagem/leitura), Q2- identificar o nome de 3 imagens de animais (linguagem/nomeação), Q3- copiar o desenho de um cubo (habilidade visuoespacial) e Q4- elencar o máximo de alimentos em um minuto (velocidade do processamento). Neste último item, a quantidade de alimentos referidos foi padronizada em 2 categorias: ≤ 13 e > 13 alimentos. Utilizou-se o teste exato de Fisher. **Resultados:** Média de idade: G1 = 25,5 (DP = 7,2) e G2 = 29,9 (DP = 8,3), p = 0,89. Distribuição segundo sexo (M:F): G1 = 6:4 e G2 = 5:4, respectivamente, p = 1,0. Apesar do G2 apresentar pior performance em comparação ao G1 nas 4 questões aplicadas, não houve diferença estatística nas Q1 e Q3 (p: 0,34 e 0,14, respectivamente), sendo observada