

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 escore: 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

diferença estatística nas Q2 e Q4 ($p = 0,03$ e $0,02$, respectivamente). **Discussão:** Esta avaliação faz parte de um estudo piloto e foram escolhidas habilidades de fácil identificação por parte dos pacientes e de fácil análise por parte dos observadores para rastrear pacientes com algum grau de declínio cognitivo. A opção por pacientes com AVC prévio foi justamente pela maior possibilidade de ocorrência de alteração cognitiva nesse grupo. Era esperado uma pior performance no G2 (indivíduos mais comprometidos), entretanto, 2 resultados chamaram nossa atenção: a má performance dos 2 grupos na Q1 (onde tivemos que excluir o relógio analógico pela falta de reconhecimento do horário) e na Q3 (desenho do cubo). Entretanto, tais resultados poderiam estar relacionados a déficit educacional. O declínio cognitivo é prevalente em crianças com DF e parece piorar com a idade, embora existam poucos estudos em adultos. Avaliação cognitiva, através de testes de rastreio, pode ser útil em diferentes processos no tratamento de portadores de DF, tais como, a) identificar a necessidade ou não de neuro-reabilitação; b) fornecer, possivelmente, indícios de AVCs silenciosos pregressos, embora estudo prévio não tenha encontrado relação; c) elaborar programas específicos visando evitar o abandono do tratamento. Limitações: pequeno número amostral, poucas perguntas e que não avaliam totalmente a cognição, não avaliação de condições sócio-econômicas/educacionais e não avaliação dos exames hematológicos já que anemia piora a cognição destes pacientes. **Conclusão:** O declínio cognitivo pode comprometer o tratamento e as funções habituais de portadores de DF. A avaliação cognitiva parece ser útil em várias etapas do tratamento destes indivíduos, assim sendo, a construção de um questionário específico em língua portuguesa é desejável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.069>

OSTEONECROSE NA DOENÇA FALCIFORME

JF Zambianco, SR Pires, MS Figueiredo

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

Objetivo: avaliar características genóticas e laboratoriais associadas à osteonecrose (ON) em um grupo de adultos com doença falciforme (DF). **Métodos:** Foi realizada uma análise transversal em um grupo de 307 adultos portadores de DF de um único serviço. Para cada paciente foi coletado até 6 exames em períodos diferentes, totalizando 1723 exames que foram analisados retrospectivo e longitudinalmente. Além da prevalência de ON, foi realizada análise multivariada dos dados laboratoriais para identificar fatores de risco associados à condição. Também foi avaliado se o uso de hidroxiureia (HU) influenciou os níveis de hemoglobina (Hb) e a prevalência de ON. **Resultados:** A prevalência de ON nesta coorte foi 35% e nos genótipos foi: SS-29%, SC-38%, $S\beta^0$ -11%, $S\beta^+$ -24%, $p = 0,283$ (X^2). Os resultados laboratoriais significantes em relação à presença ou ausência de

ON foram, respectivamente: Hb 9,6 g/dL e 9,3 g/dL ($p = 0,003$); relação Hb e hematócrito (Hb/Ht) 0,35 e 0,35 ($p = 0,007$); leucócitos 8.230/mm³ e 8.683/mm³ ($p = 0,03$); neutrófilos 4.366/mm³ e 4.795/mm³ ($p = 0,002$) e plaquetas 356.000/mm³ e 374.500/mm³ ($p = 0,001$). No grupo total de pacientes, o nível de Hb dos pacientes com HU foi 8,2 g/dL (AIQ:8,2-10,1) e sem HU 10,7 g/dL (AIQ:9,2-11,9) com $p = 0,0001$. Neste mesmo grupo, avaliando a presença de ON observou-se que indivíduos em uso de HU apresentaram Hb de 9,3 g/dL (AIQ:8,3-10,3) e sem HU a Hb foi 10,4 g/dL (AIQ:8,8-11,9) com $p = 0,001$. **Discussão:** A ON é uma complicação comum e debilitante da DF, caracterizada pela morte do tecido ósseo devido à interrupção do suprimento sanguíneo. A prevalência de ON encontrada no grupo analisado é semelhante a dados de literatura, 30%. Não foi observada diferença de prevalência entre os genótipos, embora estudos mostrem que esta é maior nos indivíduos SS. Pacientes com níveis mais elevados de Hb apresentaram risco aumentado de ON. Dentre os exames laboratoriais avaliados a contagem de neutrófilos foi significativamente menor nos indivíduos com ON, achado semelhante aos da literatura que acredita que eles possam desempenhar importante papel na patogênese da ON. Por outro lado, o encontro de níveis plaquetários menores em indivíduos com ON em nosso estudo, não encontra descrição na literatura, até onde é do nosso conhecimento. No estudo de Worrall et al., foi identificada a relação Hb/Ht como preditor de ON em crianças com DF. Nossos achados não corroboraram essa relação em adultos. Quanto ao uso de HU, indivíduos sem HU apresentaram níveis mais elevados de Hb, resultado que não era esperado. Uma possível explicação para este fato é que indivíduos que utilizam HU tendem a ter pior manifestação clínica com maior anemia e, mesmo com o uso da medicação, não conseguem atingir níveis mais elevados de Hb. Por fim, a análise de pacientes com ON em uso ou não de HU não mostrou resultados significantes. **Conclusão:** Concluiu-se que a ON é complicação prevalente em pacientes com DF e parece estar associada a diversos fatores clínico-laboratoriais. Estes achados ressaltam a importância do monitoramento regular e da implementação de estratégias preventivas para minimizar o impacto da ON na qualidade de vida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.070>

ENCAMINHAMENTO DE ADOLESCENTES COM DOENÇA FALCIFORME PARA O AMBULATÓRIO DE ADULTOS

MJFR Reis^a, JAP Braga^a, A Angel^a,
PBB Fonseca^a, P Vicari^a, T Vilela^a, J Hankins^b,
MS Figueiredo^a

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

^b St. Jude Children's Research Hospital, Memphis, Estados Unidos