

PREVALÊNCIA DA DOENÇA FALCIFORME NO BRASIL APÓS A IMPLEMENTAÇÃO DO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL NACIONAL

TN Ferreira, J Boni, ALZ Cheibub, CMC Gamas, CM Ricci, GC Freitas, MG Pereira, VS Gagliardi

Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-CAMPINAS), Campinas, SP, Brasil

Objetivos: Estimar a sobrevida de pacientes com Doença falciforme (DF) após o diagnóstico obtido através do Teste do Pezinho no Brasil. Estimar taxas e descrever a prevalência da DF com a triagem neonatal atualmente, por meio de dados epidemiológicos. **Materiais e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica através da pesquisa pelo PubMed, com uma identificação inicial de 271 artigos, dos últimos 10 anos, sendo filtrados 10. A pesquisa foi realizada com os seguintes termos “sickle cell disease IN children AND Brazil”. Além disso, foi realizado um levantamento de dados epidemiológicos do Brasil, para verificar a prevalência da DF após o Teste do Pezinho. **Resultados:** A DF é a hemoglobinopatia hereditária mais predominante no Brasil e no mundo. O diagnóstico e a intervenção precoce contribuem para melhorar a qualidade de vida, além de reduzir a morbidade e a mortalidade. No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), incluiu a pesquisa da DF, na lista de doenças testadas no “Teste do Pezinho”, um exame que visa detectar precocemente algumas doenças em recém-nascidos. Esse diagnóstico antecipado permite iniciar o tratamento em tempo hábil, prevenindo sequelas e até a morte. De acordo com dados do Ministério da Saúde do Brasil, entre 2014 e 2020 o PNTN registrou uma média anual de 1.087 novos casos de crianças diagnosticadas com DF, o que corresponde a uma incidência de 3,78 para cada 10 mil recém-nascidos. Ainda, de 2000 a 2019, o Brasil teve 2.422 mortes por DF entre crianças e adolescentes. Sendo a frequência maior no sexo masculino e na faixa etária de 0 a 9 anos, com uma distribuição por macrorregião de maior frequência no Nordeste, seguido do Sudeste. Entretanto, esse dado não pode ser comparado com taxas de mortalidade de anos anteriores à implementação do Teste do Pezinho, visto que não existem dados consistentes dessa época sobre a mortalidade de DF no Brasil, decorrente de informações inexistentes sobre a doença no atestado de óbito e a existência de população sem o diagnóstico. **Discussão:** Os dados do PNTN são essenciais pois ressaltam a importância da triagem neonatal para a detecção precoce e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com DF. Infelizmente, no Brasil, alguns estados e em muitos municípios pesquisa da DF através do Teste do Pezinho ainda não está disponível. Sendo assim, devem ser realizados hemograma, reticulócitos e eletroforese de hemoglobina. **Conclusão:** Devido à ausência de teste do pezinho em alguns estados, há prejuízo na rede de dados e compreensão da mortalidade da DF no País. Para reduzir significativamente a taxa de mortalidade de crianças é necessário incentivar e promover o desenvolvimento socioeconômico, além de expandir o conhecimento sobre a DF entre os profissionais de saúde e familiares de indivíduos afetados.

PERFIL DAS CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA ACOMPANHADOS EM SERVIÇO DE HEMATOLOGIA DO INSTITUTO ESTADUAL DE HEMATOLOGIA ARTHUR DE SIQUEIRA CAVALCANTI: UMA ANÁLISE DOS CASOS

HNMT Lanzi^a, B Conti^b

^a Hospital Pediátrico David Bernadino (HPDB), Luanda, Angola

^b Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Leucemia Mieloide Crônica (LMC) é uma doença mieloproliferativa clonal da célula precursora hematopoética, associada à translocação cromossômica 9;22 que resulta na formação do cromossoma Philadelphia. **Objetivo:** Analisar as características e a evolução dos pacientes pediátricos com diagnóstico de leucemia mieloide crônica (LMC) no Instituto Hematológico Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio). **Métodos:** Estudo analítico, descritivo e retrospectivo de prontuários de pacientes hematológicos pediátricos entre junho de 2004 à janeiro de 2024. **Resultados:** Foram analisados 16 prontuários dos quais 9(54,2%) do sexo masculino e 7 (43,5%) sexo feminino. A idade ao diagnóstico foi abaixo de 10 anos em 9(54,2%) pacientes, e acima de 10 anos nos demais 7 (43,5%) pacientes. O tempo médio desde o início dos sintomas até o diagnóstico foi inferior que 30 dias em 11(68,7%) casos e superior que 30 dias em 5(31,3%) casos. Dos 16 casos observados 4(25%) tiveram diagnóstico ao acaso através de exames de rotina e 12(75%) apresentaram esplenomegalia ao exame físico, 14(87,5%) dos casos apresentou Hemograma com anemia, leucocitose acima de 20.000/mm³ e trombocitose (estes fizeram citorredução com hidroxiaureia dose 30 mg/kg/dia). O diagnóstico em 9(54,2%) casos foi através da citogenética (resultado t(9; 22) e RT-PCR(resultado rearranjo BCR-ABL), 4 (25%) casos apenas por RT-PCR e outros 3(18,75%) casos por citogenética. As formas clínicas de apresentação ao diagnóstico foi: fase crônica em 12(75%) pacientes (medicados com Mesilato de Imatinibe dose 260 mg/m² VO 1 vez ao dia e após a maior refeição do dia) e crise blástica em 4(25%) pacientes (medicados com quimioterápico de acordo com o protocolo BFM 2002 associado ao Mesilato de Imatinibe dose 340 mg/m²). O tempo medio de espera entre o diagnóstico e o início do tratamento foi inferior a 10 dias em todos os casos. 11(68,7%) pacientes apresentaram boa resposta terapêutica e permanecem em uso da medicação. Após o início do tratamento, em média 10(62,5%) casos tiveram uma curva evolutiva de RT-PCR igual a 10,1 e 0,1% aos 3,6 e 12 meses respectivamente. Dos 16 observados 4(25%) necessitou de troca de inibidor de tirosina kinase (TKI) para Dasatinibe dose 100mg/dia sendo 2(12,5%) por efeitos colaterais gastrointestinais e cãibras, 2(12,5%) por resistência ao mesilato de Imatinibe, 2(12,5%) casos não respondeu a ambas drogas e necessitou transplante de células-tronco hematopoéticas 1 (6,5%) paciente evoluiu para crise blástica. 1(6,5%) casos mantém o resultado de RT-PCR ainda detectado menor que 10% com recaída medular, molecular e citogenética após 2 anos de tratamento, apenas 1(6,5%) paciente atingiu resposta