

transfusão intrauterina, além de discutir a otimização do manejo clínico e a melhoria dos resultados perinatais. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo realizado a partir da análise de artigos encontrados na base de dados PubMed. Para a realização da investigação, foram selecionados os artigos em língua inglesa, publicados entre os anos de 2000 e 2024, que contemplavam as palavras-chave: “anemia”, “fetal”, “diagnosis”, “treatment”, “pregnancy” e “prenatal”. A partir da combinação dos descritores foram obtidos 270 artigos, dos quais foram utilizados 6 estudos que atenderam aos critérios de inclusão. **Resultados:** Dado que o diagnóstico precoce da condição é fundamental para que o seu tratamento seja eficaz, os padrões de prática atuais estabelecem a avaliação ultrassonográfica Doppler como um procedimento pouco invasivo capaz de detectar a anemia fetal. Esse exame, em fetos com risco de anemia em decorrência da aloimunização materna de hemácias, é capaz de diagnosticar de acordo com o aumento da velocidade máxima do fluxo sanguíneo sistólico na artéria cerebral média. Os artigos selecionados demonstram a eficácia da transfusão intrauterina como tratamento para casos graves. Estudos sugerem a otimização dos resultados com a combinação de transfusão intrauterina com terapias adjuvantes, como plasmaferese e imunoglobulina intravenosa quando instituída antes da 20ª semana de gestação. **Discussão:** Os resultados deste estudo corroboram a literatura ao evidenciar a anemia fetal como uma condição com impacto no desenvolvimento fetal. Os avanços tecnológicos recentes, como a dopplerfluxometria em gestações gemelares monocorônicas e a otimização das técnicas de triagem para aloimunização, demonstram um progresso notável no diagnóstico precoce. No entanto, a transfusão intrauterina, que é padrão no tratamento, permanece um procedimento invasivo, associado a riscos para a mãe e o feto. A busca por alternativas terapêuticas com menor perfil de complicações é uma área de investigação. Embora terapias adjuvantes, como a plasmaferese e a administração de imunoglobulina, tenham demonstrado potencial em alguns casos, a transfusão intrauterina se mantém como o pilar do tratamento. **Conclusão:** Diante da diminuição de hemácias e hemoglobina, o desenvolvimento e a saúde do feto podem ser comprometidas. Nesse sentido, o diagnóstico precoce é imprescindível para que o tratamento seja iniciado, sendo preferível o exame pouco invasivo de ultrassom Doppler para a detecção da doença. Após o diagnóstico, para o manejo inicial e tratamento, a transfusão intrauterina é um tratamento eficaz. Tendo em vista os riscos do procedimento, a plasmaferese e a administração de imunoglobulina são utilizadas como terapias complementares durante o processo de cura.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1158>

CITOMETRIA DE FLUXO MULTIPARAMÉTRICA NO DIAGNÓSTICO DA SMD PEDIÁTRICA

PFR Siqueira ^{a,b}, APS Bueno ^{b,c}, VL Lovatel ^d, JC Roldan ^b, AF Figueiredo ^b, TS Fernandez ^d, CB Milito ^e, FV Mello ^b, ES Costa ^{a,b}

^a Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Laboratório Multidisciplinar, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Serviço de Hematologia Pediátrica, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^d Laboratório de Citogenética, Centro de Transplante de Medula Óssea (CEMO), Instituto Nacional do Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^e Serviço de Patologia, Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF), Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

As síndromes mielodisplásicas (SMD) são doenças clonais que levam a uma hematopoese anormal, causando citopenias periféricas e predispondo a leucemia aguda. Seu diagnóstico na infância é mais difícil devido à sua raridade, à alta frequência de formas hipocelulares que dificultam os critérios morfológicos e a uma parcela de casos sem alterações citogenéticas. Embora o estudo das vias de maturação das linhagens hematológicas seja bem estabelecido por citometria de fluxo multiparamétrica (CFM), não existem ainda critérios diagnósticos para SMD pediátrica por citometria, exceto a contagem de blastos. Por essa razão, nosso objetivo foi descrever as diferenças nos padrões maturativos da medula óssea de crianças com SMD comparadas a medulas reacionais obtidas para diagnóstico diferencial. Esse conhecimento pode contribuir para o diagnóstico de pacientes em investigação de SMD. **Materiais e métodos:** Foram avaliadas amostras de medula óssea (SMD e PTI (controles)) de pacientes pediátricos (0,3 a 18 anos), através da CFM, empregando-se protocolo padronizado pelo Consórcio EuroFlow para avaliação de SMD. Utilizamos 5 tubos, cada um com 8 marcadores, para avaliação de antígenos de superfície e intracitoplasmáticos. Foram adquiridas pelo menos 100 mil células/tubo utilizando-se citômetro FACS Canto II (BD Biosciences). As análises dos dados foram realizadas no software Infinicyt e para análise estatística foi empregado o software SPSS for Windows v.20.0. **Resultados:** Foram estudadas 54 amostras de MO, sendo 46 de crianças com diagnóstico de SMD e 8 de controles pediátricos (PTI). O percentual de neutrófilos maduros CD10+ dentre a população de neutrófilos (CD13+/CD11b+/CD16+) foi significativamente mais baixo nas amostras de MO de pacientes com SMD (mediana:39%, intervalo: 0-69%) frente aos controles (mediana:60,3%; intervalo:31,3% – 73,9%), $p = 0,013$. A detecção de retenção maturativa na série neutrofílica foi significativamente mais frequente entre na SMD pediátrica (34/46; 73,9%) do que nos controles (1/8; 12,5%), $p = 0,002$. Dentre as células progenitoras mielóides CD34+, as células CD34+MPO+ são significativamente mais abundantes (mediana:30%, intervalo:0 – 49,1%) na SMD do que controles (mediana: 24%; intervalo:13-30,9%), $p = 0,045$. Além disso, houve uma diminuição significativa da proporção de progenitoras CD34+ eritróides (CD36+/CD71+/CD105+) nas SMD (mediana: 4,3%; intervalo: 0 – 20,1%) comparadas aos controles (mediana:7,5%; intervalo:1,7-12,3%), $p = 0,043$. **Discussão:** Este trabalho demonstra que a CFM pode fornecer

dados valiosos para o diagnóstico das SMDs. Observamos que as células progenitoras mielóides CD34+ estão diretamente impactadas neste quadro clínico. Nossos dados mostram um aumento na proporção dessas células comprometidas com as linhagens neutrofílica e monocítica (CD34+/MPO+), e uma diminuição daquelas associadas à linhagem eritróide. Além disso, identificamos um grande número de amostras de MO de pacientes com SMD apresentando retenções maturativas na série neutrofílica e menor expressão de CD10 na população de neutrófilos maduros. Conclusão: Dada a complexidade, o tempo e o esforço envolvidos no diagnóstico das SMDs, especialmente na pediatria, é essencial utilizar todas as ferramentas disponíveis para acelerar a elucidação do quadro clínico. Isso inclui o uso de metodologias rápidas, sensíveis e precisas, como a CFM, para aprimorar o processo diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1159>

ANALYSIS OF HEMATOLOGICAL DATA AND IL-6 SNV IN DIFFERENT ACYANOTIC CONGENITAL HEART DISEASE

EJS Freitas^{a,b}, AGS Gbadamassi^{a,b}, ACS Castro^{a,b}, IPC Tavares^a, RS Leal^c, LSF Menescal^a, MMP Luciano^b, SRL Albuquerque^{a,d}, R Ramasawmy^{a,e}, JPM Neto^{a,b,d,f}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Farmácia (PGF), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^d Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^e Universidade Nilton Lins, Manaus, AM, Brazil

^f Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Campus Governador Valadares, Governador Valadares, MG, Brazil

Objective: : Investigate the prevalence of six specific Single Nucleotide Variants (SNVs) in IL-6 (rs2069845; rs1524107; rs2069832; rs2069849; rs2069840 and rs2069835) among individuals diagnosed with Atrial Septal Defect (ASD), Ventricular Septal Defect (VSD), and Patent Ductus Arteriosus (PDA) and describe hematological parameters. **Methods:** Our study followed a cross-sectional model involving 76 newborns diagnosed with CHD between March 2022 and April 2023 at Fundação Hospital do Coração Francisca Mendes (FHC FM), a reference center of cardiology in Manaus city. Demographic and hematological data were collected consulting medical records. For DNA extraction, were utilized blood sample collected in FHC FM following QIAamp DNA Mini Kit (Qiagen) protocol. Was investigated six IL-6 Single Nucleotide Variants (SNVs) by quantitative Polymerase Chain Reaction (qPCR) using the TaqMan[®] SNP Genotyping Assay, set to rs2069845; rs1524107; rs2069832; rs2069849; rs2069840 and rs2069835

probes. All data were compiled and statistically analyzed by software Graphpad Prism 5.0 (Graphpad Software, San Diego, CA-USA) and IBM SPSS v.23 accordingly with each variable type, being considered statistically significant p-value < 0,05. **Results:** The rs2069849 mutant allele (T) were 3 times more prevalent in non-ASD when compared to ASD patients (p = 0,011; RR:0.296; 95%CI:0.089-0,797). The rs1524107 mutant allele (T) were 3,3 times more prevalent in the PDA (p < 0,001; RR:3.297; 95%CI:1.626-7.391). The opposite was observed to rs2069832 (p < 0,001; RR:0.219; 95%CI: 0,065-0,607). The rs2069845 mutant allele (A) were more likely to be present in complex CHD (p = 0,043; RR:1,37; 95%CI:0.985-2.249), while the rs2069832 mutant allele (A), were associated with simple CHD presentation (p < 0,001; RR:0.230; 95%CI:0.136-0.495). The presence of the rs1524107 mutant allele (T) were associated with PDA and presented higher frequencies in other CHD with PDA (p=0.037). Patients with rs1524107 CC presented significant differences to hemoglobin (p = 0,019) and hematocrit (p = 0.042), the rs1524107 CT+TT genotype presented significant differences to white blood cells count (p = 0,044). **Discussion:** : It is described that interleukin-6 may contribute to increased risk to CHD through activation of inflammatory mechanisms which also could aggravate its physiological repercussions and response to prognostic evolution. Elevated expression of IL-6 has been associated with a hemostatic imbalance, pro-inflammatory, pro-atherogenic, and pro-thrombotic state, as well as an increased risk of cardiovascular events. IL-6 genotyping, we found a close relationship between rs1524107 mutant allele (T) presence and rs2069832 mutant allele (A) absent. Curiously, both rs1524107 and rs2069832 are associated with increased IL-6 levels and hematological repercussions. We hypothesize that collectively, these IL-6 SNVs haplotypes may balance and rule the inflammatory activation and modulate a physiological response through hematological repercussions which can result even to a major or minor aggravation of CHD. **Conclusion:** We found a strong correlation between rs1524107 with PDA. The rs1524107 is located at an important IL-6 regulatory region associated with increased IL-6 expression. We found lower WBC count in all PDA patients with rs1524107 CT/TT compared to rs1524107 CC genotype. We believe that our study may serve as an indicative to a more comprehensive approach with IL-6 SNVs and other inflammatory markers in CHD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1160>

AUTOCUIDADO EM ESCOLARES COM ANEMIA FALCIFORME: A PERCEPÇÃO DAS CRIANÇAS ACERCA DA DOENÇA

RC Santana^{a,b}, LF Silva^a

^a Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brasil

^b Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Analisar como crianças escolares com anemia falciforme tem percepção acerca do manejo, cotidiano e autocuidado. **Método:** Estudo qualitativo com 14 escolares com