

outros serviços de emergência. De história relevante, tinha um irmão com óbito secundário a câncer de esôfago, e outro irmão com câncer de reto, em quimioterapia. Questionado, confirmou a presença de alterações de pele e fâneros nos dois irmãos. De exames, o hemograma de admissão demonstrava pancitopenia (Hb de 2,5 g/dL, Leuco 3600/mm³ neutrófilos 880 plaquetas e 3.000/mm³). Feito mielograma, com hiperplasia eritróide, ninhos de eritroblastos, pontes intercitoplasmáticas, figuras de mitose, blebs citoplasmáticos. Análise imunofenotípica sem fenótipo anômalo. BMO com 20% de celularidade. Citogenética normal (46,XY[20]). Frente a suspeita de falência medular hereditária, feito painel NGS customizado com pesquisa dos genes ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, STN1, TERC, TERT, TINF2, TYMS, WRAP53, com resultado positivo de variante patogênica para DKC1, confirmando DC. Devido à vulnerabilidade social do paciente, dificuldades de ida a um centro transplantador, foi iniciado terapia androgênica, mas o paciente não retornou para acompanhamento, presumindo-se um desfecho desfavorável para o caso. **Discussão:** A DC é uma condição genética rara, marcada por instabilidade cromossômica, cuja fisiopatologia envolve mutações nos genes de regulação telomérica, gerando encurtamento precoce destes segmentos e envelhecimento celular prematuro em tecidos que se renovam rapidamente. Existe um alto risco de desenvolvimento de neoplasias malignas, especialmente na vida adulta. A tríade clássica mucocutânea de distrofia ungueal, leucoplasia oral e pigmentação reticulada cutânea estão presentes em cerca de 50% dos pacientes, o que pode guiar o diagnóstico clínico ou mesmo precoce da doença, já que quase 75% dos casos tem ao menos um destes achados clínicos. De difícil acesso no sistema público, a análise do comprimento do telômero com complementação de painel genético confirmam o diagnóstico. A principal causa de morte é a falência medular, com anemia grave, aumento do risco de sangramento e infecções, além de neoplasias. O único tratamento curativo é o transplante de medula óssea, normalmente em centros especializados em falências medulares hereditárias, ainda mais difíceis de acesso na rede pública. **Conclusão:** Este caso destaca a importância da necessidade do diagnóstico precoce para tentativa de melhores desfechos. Chama a atenção a riqueza de achados de exame físico incomuns, como anônquia, leucoplasia oral e pigmentação reticulada cutânea e a história familiar de malignidades. Apesar de ser uma doença rara, o paciente apresentava a tríade clássica da DC, associado a falência medular grave, e confirmação molecular.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1874>

CADASTRO DE DOADORES DE MEDULA ÓSSEA EM SERGIPE: NÍVEL DE INFORMAÇÃO E ENTENDIMENTO DA POPULAÇÃO

MLA Cruz^a, LPOL Silva^a, JLD Santos^a,
MFB Moura^a, HSR Ribeiro^a, ABL Aragão^a,
VHA Rocha^a, MFS Menezes^a, MAF Porto^{a,b}

^a Universidade Federal de Sergipe (UFS), Aracaju, SE, Brasil

^b Centro de Hemoterapia de Sergipe (HEMOSE), Aracaju, SE, Brasil

Objetivo: Identificar os motivos que permeiam o baixo índice de cadastro de doadores de medula óssea. **Métodos:** Aprovado pelo comitê de Ética, este é um estudo de caráter exploratório e descritivo, com uma população heterogênea dividida em 4 grupos: 50 doadores de sangue do Centro de Hemoterapia de Sergipe (1), 50 médicos residentes do Hospital Universitário de Sergipe (2), 50 estudantes de medicina da Universidade Federal de Sergipe (3), 50 estudantes da UFS de curso não relacionado a saúde (4). Na pesquisa em campo, foi aplicado um questionário estruturado fechado com estes grupos, com posterior análise estatística dos dados qualitativos e quantitativos. **Resultados:** Nos grupos 2 e 3 todos afirmaram saber o que é medula óssea (MO), já os grupos 1 e 4 (não relacionados à saúde) apresentaram uma taxa de conhecimento de 84% e 80%. A porcentagem de cadastro no REDOME nos grupos 1, 2, 3 e 4 foram de 20%, 40%, 48% e 20% respectivamente, sendo o dobro no grupo de médicos e alunos da saúde, em contrapartida, nos grupos com menos cadastrados (1 e 4), 6 pessoas já doaram MO. A taxa de conhecimento sobre alguém que precisou de doação foi: grupo 1 (14%), grupo 2 (16%), grupo 3 (10%) e grupo 4 (6%), sobre conhecimento dos métodos de doação: grupo 1 (24%), grupo 2 (66%), grupo 3 (50%), grupo 4 (26%) e sobre medo de doar: grupo 1 (44%), grupo 2 (18%), grupo 3 (32%), grupo 4 (42%). Apenas 1 dos 200 entrevistados tinha restrição religiosa. A taxa dos que já receberam informações sobre o procedimento foi: grupo 1 (42%), grupo 2 (84%), grupo 3 (78%) e grupo 4 (48%), que sabiam idade limite para cadastro: grupo 1 (22%), grupo 2 (10%), grupo 3 (10%) e grupo 4 (8%) e sobre ter conhecimento da dificuldade de encontrar doadores compatíveis: grupo 1 (84%), grupo 2 (100%), grupo 3 (96%) e no grupo 4 (74%). A taxa dos que sabiam sobre o formulário e a coleta de 10ml de sangue para cadastro foi: grupo 1 (52%), grupo 2 (64%), grupo 3 (76%) e grupo 4 (40%). **Discussão:** Apesar de 92% dos entrevistados afirmarem a compreensão a respeito do que é medula óssea, o desconhecimento sobre o tema ainda impera: há ignorância quanto a idade limite (87%) e aos métodos de doação (58%) do público entrevistado, corroborando com o encontrado por VALOIS et al, 2024 e CAMARGO et al, 2010. O medo de realizar a doação está presente em 34% dos entrevistados, sendo que destes 64,8% são do público não relacionado a área da saúde, sendo outro causador das baixas taxas de cadastramentos de doadores (32%), concordando com SOUZA et al, 2008 e GLASER et al, 2021. Dos 32% cadastrados no banco de doadores de MO, 68% estão associados à área da saúde, porém 88,5% dos entrevistados têm conhecimento da dificuldade em se encontrar doador. **Conclusão:** Os dados indicam que, embora muitos compreendam o conceito de medula óssea, falta conhecimento, acarretando na mistificação e no medo da doação. A informação disponível é insuficiente para incentivar e direcionar o cadastramento de novos doadores, reforçando a necessidade de melhoria na qualidade e na abrangência dela.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1875>