

identificação das principais manifestações clínicas, fatores de risco e estratégias de manejo que visam prevenir a progressão da artropatia. Além disso, busca-se compreender os avanços terapêuticos recentes que impactam a qualidade de vida dos pacientes hemofílicos. **Métodos:** A revisão será realizada por meio da análise de artigos publicados entre 2018 e 2023, todos escritos em inglês e obtidos na base de dados PubMed. As palavras-chave utilizadas na busca incluirão: “hemophilia”, “hemophilic arthropathy”, “joint bleeding”, “treatment advances” e “quality of life”. Essa abordagem garantirá uma coleta abrangente de dados relevantes e atualizados sobre o tema. **Resultados:** As hemofilias A e B são distúrbios hemorrágicos hereditários raros, resultantes da deficiência dos fatores de coagulação VIII ou IX, respectivamente. A hemartrose é a manifestação clínica mais comum, especialmente em pacientes com hemofilia grave (níveis de fator < 1 U/dl), mas também pode ocorrer em formas moderadas (1-5 U/dl) e leves (> 5 U/dl). Nos últimos 30 anos, os avanços terapêuticos, como a introdução de fatores de coagulação recombinantes e medicamentos inovadores como o eculizumab, melhoraram significativamente tanto a expectativa quanto a qualidade de vida dos pacientes. Esses tratamentos possibilitaram a implementação de regimes profiláticos mais abrangentes, visando a prevenção de danos articulares. **Discussão:** Apesar dos avanços terapêuticos, muitos pacientes ainda enfrentam episódios hemorrágicos, que podem ser manifestos de forma clínica ou subclínica, contribuindo para a progressão do dano articular. A hemartrose repetida é um fator crítico que resulta em artropatia hemofílica, afetando principalmente articulações como joelhos, cotovelos e tornozelos. Portanto, a vigilância deve ser ampliada para abranger todas as formas da doença. A educação dos pacientes sobre a prevenção e o manejo das hemorragias é fundamental. Medidas educativas, juntamente com a orientação adequada sobre os tratamentos disponíveis, são essenciais para melhorar os desfechos clínicos e, conseqüentemente, a qualidade de vida dos pacientes hemofílicos. **Conclusão:** A artropatia hemofílica continua a representar um desafio significativo para a qualidade de vida dos pacientes, apesar dos recentes avanços nos tratamentos. A compreensão aprofundada da fisiopatologia subjacente é essencial para o desenvolvimento de intervenções terapêuticas mais eficazes. Os esforços de prevenção devem se concentrar em uma abordagem multidisciplinar, envolvendo terapia de reposição de fatores de coagulação, uso de medicamentos inovadores como o eculizumab e programas de fisioterapia. Além disso, a motivação para a prática de atividade física é vital na gestão da saúde dos pacientes. A colaboração contínua entre equipes de saúde em centros de tratamento abrangentes é fundamental para melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos indivíduos afetados pela hemofilia. A implementação de estratégias de manejo integradas e a promoção de um estilo de vida saudável são passos cruciais para enfrentar os desafios que a hemofilia e a artropatia hemofílica impõem.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2012>

ANALYSIS OF GENETIC SEQUENCING DATA IN PATIENTS WITH AML AND MDS: WHAT IS ITS IMPACT ON BONE MARROW TRANSPLANTATION

CASA Dalva, JVA Duarte, FBD Filho

Universidade Christus, Fortaleza, CE, Brazil

Introduction: Next-generation sequencing (NGS) has rapidly evolved in recent years as an efficient alternative for the genetic analysis of patients with Acute Myeloid Leukemia (AML) and Myelodysplastic Syndrome (MDS). **Goals:** Analyze the particularities of patients with AML and MDS, perform genetic sequencing on the DNA of these individuals, using NGS, looking for specific genetic contributions, clinical and epidemiological relationships, as well as the prognostic value of this heterogeneous genomic profile. **Preliminary results:** From the analysis of data from current patients with an NGS report in the study (N = 14), one can initially observe the prevalence of mutations in the TP53 and EZH2 genes, found in 64.2% of the patients studied. Furthermore, the ROS1, SF3B1, TET2 genes also presented high prevalence among patients, totaling 57.1% prevalence alone. Among these, the number of mutated variants in the ROS1 gene should be highlighted, which presented an average of 2.1 mutations per gene. The mutation of the HRAS, PTPN11, WT1, PDGFRB, U2AF1, NRAS, MYD88, IDH2 and DNMT3A genes proved to be the least frequent in the sample, appearing in only 7.69% of patients. **Discussion:** Knowing the phenotypic characteristics of the mutated genes in the sample, correlations can be made with the molecular findings and patient outcomes. Initially, we can mention an 81-year-old female patient, accompanied by low-risk MDS, with no indication of hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) and without the need for transfusion, where a mutation of the SF3B1 gene was found, which is related to a good prognosis, especially when co-mutated with the TET2 gene, which is also present. Next one is a 72-year-old patient, who has an indication for HSCT, the large number of mutations in genes that predict poor prognosis, such as NPM1, SRSF2, ETV6, TP53 and U2AF1, were highlighted, in which the last two genes mentioned would be indicators of high risk of leukemic evolution. One can also mention a patient, female, who died at the age of 81, in which it would be important to highlight in the genomic profile the mutations in the EZH2 and FLT3 genes, since this patient presented transformation from MDS to AML, an outcome highly correlated with the presence of these genes. Finally, we also evaluated a 59-year-old patient with transformed AML, who underwent HSCT and developed post-transplant relapse, where we can highlight the BCOR gene mutation, which would be highly related to negative outcomes in overall survival. **Conclusion:** Therefore, we can see that the correlation of negative outcomes related to the genes NPM1, SRSF2, TP53, ETV6, FLT3, EZH2 and U2AF1. Among these, the evolutionary character of FLT3 can be highlighted, which is highly linked to MDS transformations in LMA. The protective nature of the SF3B1 gene should also be highlighted, which is frequently found in low-risk patients with a good survival rate.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2013>