

aplasia de medula óssea, síndrome mielodisplásica, leucemia e tumores sólidos. Pacientes apresentam encurtamento do comprimento telomérico (ECT) e mutações em genes que codificam proteínas envolvidas na homeostase telomérica, que determinam encurtamento dos telômeros, resultando em senescência e/ou apoptose celular. **Relato do caso:** Fem, 6a, br, filha única de pais jovens, não consanguíneos. Aos 4.5a internação por quadro de febre, inapetência e bicitopenia (mielograma – hipoplasia global sem elementos anômalos ao tecido medular) com positividade para EBV IgM e IgG positivos – síndrome da mononucleose. Evoluiu com recuperação parcial das citopenias e demora na queda e negatificação de IgM. Iniciou seguimento em nosso serviço 1 ano após o início do quadro. Ao exame físico: palidez cutânea, descorada em mucosas, lesões em mucosa oral com aspecto de leucoplaquia, distrofias ungueais em pés e mãos. Sem demais achados relevantes. Pancitopenia (E 3.15 Hb 10.3 Leu 4300 neutro 930 Plaq 33000). Mielograma – hipoplasia trilinear mielóide, ausência de displasia. Biopsia medula óssea: hipoplasia trilinear (tecido mielóide 5% e adiposo 95%). Cariotipo: MO 46XX [20], SP 46XX [49]. DEB-teste: negativo. Medida do comprimento Telomérico (em leucócitos de sp - técnica Southern-blot): encurtamento telomérico para a idade da paciente (6,8kb) (USP-RP). Aguardando investigação genética (mini-exoma) e doador idêntico de medula óssea no REREME-Inca. **Discussão:** Cerca de 2 a 5% das aplasias de medula óssea correspondem a DC, e é a principal causa de morte precoce nesses pacientes. Manifestações clínicas, histórico familiar, medida do comprimento telomérico e estudo genético de mutações específicas confirmam o diagnóstico. Do ponto de vista hematológico, terapia de suporte transfusional em quadro de anemia e trombocitopenia severa é empregado, e transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas como opção curativa. A paciente apresenta duas características clínicas de DC, encurtamento telomérico e falência medular progressiva, conferindo critérios sugestivos de DC. Aguardando estudo genético para corroborar hipótese diagnóstica. **Comentários:** A medida do comprimento telomérico em linfócitos de sangue periférico é um exame sensível e específico para a medida do comprimento telomérico em pacientes com falência de medula óssea e testes de quebra cromossômica normal. Se os telômeros estão abaixo do 1º percentil para a idade é indicado testes genéticos relacionados a DC. A acurácia diagnóstica é crítica para prover o manejo clínico adequado, pois os pacientes com DC e falência da medula óssea não respondem à terapia imunossupressora e podem apresentar aumento da morbi-mortalidade associada ao transplante de células progenitoras hematopoéticas. Estudos pré-clínicos utilizando células tronco pluripotentes induzidas e possibilidades de terapia gênica, no intuito de melhorar a disfunção da telomerase, estão em andamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.465>

APLASIA GRAVE DE MEDULA ÓSSEA EM REMISSÃO COMPLETA APÓS TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA COM DOADOR HAPLOIDÊNTICO (PAI)- RELATO DE CASO

PADSBA Matos, LBO Perim, WSL Goulart, AF Sousa, CLC Fonseca, TKD Santos

Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória, ES, Brasil

Introdução: A aplasia de medula óssea grave (AAG) adquirida é uma doença rara e de origem desconhecida (80% dos casos). É caracterizada por pancitopenia e medula óssea (MO) hipocelular na ausência de infiltração anormal de células na medula ou aumento da trama de reticulina. Trata-se de doença com alta mortalidade e necessidade de intervenção precoce em serviço especializado. Para o diagnóstico de AAG faz-se necessário avaliação da celularidade da MO por biópsia (<25–30% celularidade); além de 2 de 3 critérios no sangue periférico: Neutrófilos <500/uL; plaquetas <20.000/uL e reticulócitos <60.000/uL(1%). O transplante de MO com doador aparentado (irmão) deve ser inicialmente indicado para todos os pacientes com AAG adquirida. Na ausência desse doador é recomendado terapia imunossupressora; e naqueles pacientes sem resposta ou com perda de resposta uma das opções é a escolha de doador alternativo. **Relato do caso:** J.F. S., 15 anos, atendida em 05/03/2017 no pronto atendimento com queixa de dor abdominal difusa e astenia. Hemograma da admissão com pancitopenia e USG abdominal total com esplenomegalia leve. Dosagens de vitamina B12, ácido fólico, ferritina, DHL, sorologias virais e triagem reumatológica normais. Realizada Biópsia de MO que revelou intensa hipocelularidade geral (<5 % de tecido hematopoético). Cariótipo: 46 XX sem anormalidade. Pesquisa de HPN e Deb test para anemia de fanconi negativos. HLA do irmão não revelou compatibilidade sendo imediatamente inscrita no Rereme (Registro Nacional de Receptores de Medula Óssea). Paciente evoluiu com piora da pancitopenia (Hb 6,0, neutrófilos 483, Plaq 16mil) e alta necessidade transfusional. Em 5/07/2017 foi submetida ao protocolo de imunossupressão com Thymoglobulina de coelho /corticoide /Ciclosporina. Após 2 meses apresentou resposta parcial com neutrófilos >500 e plaquetas >20mil e independência transfusional. A Ciclosporina foi mantida até março de 2019. Paciente ficou estável até out de 2019 quando progrediu com pancitopenia e necessidade transfusional principalmente de plaquetas, porém evoluiu com reações anafiláticas à transfusão de plaquetas além de pouco incremento plaquetário, mantendo plaquetas <10 mil. Em 12/02/2020, diante desse cenário de dificuldade transfusional (refratariedade e reação anafilática) e manutenção de plaquetopenia grave, optou-se por Eltrombopag, com dose máxima de 250mg/dia também com reposta insatisfatória após 11 meses (mantinha plaquetas <10 mil). Neste momento (pandemia COVID-19) nos foi sinalizado pelo Rereme doador compatível 9×10. O serviço de transplante, convocou o pai da paciente e optou-se pelo transplante de MO alogênico com doador haploidentico (pai) que ocorreu em 12/03/2021. A paciente evoluiu com remissão completa da doença e atualmente apresenta-se assintomática com hemograma normal (Hb 12,5, Neutrófilos 3500, Plaq 274 mil). **Discussão e considerações finais:** O transplante de MO através de doador irmão HLA compatível é o tratamento de escolha para paciente com AAG. Esse relato nos mostra que dentro as duas opções disponíveis (pai haploidentico e doador Rereme não aparentado 9×10) o pai foi o escolhido como doador e obtivemos remissão completa da doença. Uma das hipóteses para tal escolha também inclui a dificuldade de viabilizar a medula de doador



não aparentado em um momento pandemia mundial de COVID-19.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.466>

AVALIAÇÃO DA SATISFAÇÃO DOS PACIENTES PORTADORES DE LEUCEMIA EM TRATAMENTO ONCOLÓGICO OU DE SEUS FAMILIARES

DGB Araújo, DV Oliveira, EC Kondo, MC Cincotto

Universidade da Região de Joinville, Joinville, SC, Brasil

Objetivo: O objetivo desta pesquisa foi a necessidade de conhecer o grau de satisfação dos pacientes pediátricos em tratamento oncológico portadores de leucemias e linfomas atendidos no Hospital Infantil Dr. Jeser Amarante Faria em Joinville, Santa Catarina, traçando um perfil epidemiológico destes pacientes, identificando pontos negativos e positivos e também as variáveis que subsidiam reações quanto ao serviço e ao atendimento multidisciplinar. **Materiais e métodos:** O presente estudo foi descritivo, transversal e quantitativo. Os sujeitos participantes da pesquisa foram os responsáveis pela coleta de dados no período de Fevereiro a Julho de 2019. O formulário de coleta de dados foi preenchido pelos executores da pesquisa e conteve as seguintes informações: idade, cor, sexo, procedência, tumor diagnosticado. Para a análise especificamente da satisfação dos usuários, foi utilizado parte do questionário da Pesquisa Mundial de Saúde (apêndice) da OMS. Para análise estatística foi utilizado o Microsoft Excel®. **Resultados:** O perfil epidemiológico dos pacientes (idade, sexo, cor e procedência) foram retirados de seus respectivos prontuários. Do total dos entrevistados (n = 24), 10 estavam na Internação Hospitalar (IH) e 14 no Ambulatório Oncológico (AO). Destes, a média para idade foi de 7,5 anos (variando de 2 a 16 anos) e do outro grupo de 7,4 (variando de 2 a 18 anos). A maioria dos pacientes era do sexo masculino, tanto na IH quanto no AO, e apenas 1 paciente não havia registro quanto ao sexo, sendo classificado como “outro”. Quanto a cor da pele 22 pacientes eram brancos, 1 pardo e 1 não havia registro. Já em relação à procedência apenas 37,5% residiam em Joinville/SC, enquanto 62,5% eram de outras cidades. De forma geral, os escores médios foram semelhantes para Internação Hospitalar (IH) e Ambulatório Oncológico (AO), resultantes dos grandes percentuais em “bom” e “excelente”, excetuando-se o tempo gasto com deslocamento. A maioria dos escores medianos se concentraram em 100-80, demonstrando a excelente satisfação dos usuários, exceto o escore mediano atribuído ao tempo gasto com deslocamento entre os pacientes da IH de 60, e à visita de amigos e família de 70. Apesar de o tempo de espera gerar os menores graus de satisfação em todo o país em nossa pesquisa o grau de satisfação foi alto, com escore mediano de 80. **Discussão:** Situado na maior cidade do estado de Santa Catarina, o HJAF é referência para atendimentos médico-hospitalares de crianças e adolescentes para 25 municípios das regiões norte e nordeste do estado. A partir do conhecimento



da opinião dos usuários a cerca da assistência oferecida, os autores consideraram importante para os gestores esses dados contribuindo na assistência multiprofissional, estrutura e suporte do serviço de oncologia pediátrica do serviço com base no atendimento humanizado, além de traçar um perfil dessa população alvo. **Conclusão:** Os pais das crianças portadoras de leucemias e linfomas acompanhados no serviço de Oncohematologia entrevistados apresentaram um alto grau de satisfação no que se refere aos serviços prestados no Hospital Infantil Jeser Amarante Faria. Não foram satisfatórios os itens relacionados à demora do tempo de deslocamento até a chegada ao serviço para atendimento médico, considerado extenso e, no item relacionado à visita e acompanhamento familiar durante a hospitalização o que foi alegado pelos entrevistados como sendo reflexo das normas do serviço.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.467>

BCL11A POLYMORPHISMS ASSOCIATED WITH INCREASED FETAL HEMOGLOBIN IN RESPONSE TO HYDROXYUREA TREATMENT IN A COHORT OF PEDIATRIC PATIENTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

BL Nogueira^a, RR Sales^a, AR Belisário^b, G Faria^c, F Mendes^c, MB Viana^d, MR Luizão^e

^a Departamento de Genética, Ecologia e Evolução, Instituto de Ciências Biológicas, Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

^b Centro de Tecidos Biológicos de Minas Gerais, Fundação Hemominas, Lagoa Santa, MG, Brazil

^c Serviço de Pesquisa, Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brazil

^d Faculdade de Medicina/NUPAD, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

^e Departamento de Genética, Ecologia e Evolução, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

Fetal Hemoglobin (HbF) is a major modifier of clinical events in patients with sickle cell anemia (SCA). Hydroxyurea (HU) improves their clinical course by raising HbF level. There is variability in the response to HU treatment among SCA patients. Genome-wide association studies (GWAS) have identified the BCL11A gene and HBS1L-MYB intergenic region (HMIP-2) as the main regulators of baseline HbF production, and polymorphisms in both loci have been associated with HbF levels. However, it is unknown whether genetic polymorphisms involved in regulation of baseline HbF can modulate HbF in response to HU treatment. Therefore, we examined whether polymorphisms in BCL11A (rs11886868, rs766432, rs4671393, rs1427407, rs7557939 and rs7599488) and HMIP-2 (rs9399137, rs9402686, rs4895441 and rs9494145) were associated with HbF changes in a retrospective cohort of 110 pediatric patients diagnosed with SCA (HbSS) by the Newborn Screening Program of Minas Gerais, and followed up at Center

