

decorrente de distintos processos fisiopatológicos tais como alterações no endotélio. A utilização de células endoteliais formadoras de colônia (CEFCs) como modelo de investigação *ex vivo* do endotélio se torna interessante na TVP, em que a impossibilidade de uma análise direta do endotélio dificulta a compreensão do seu real papel na doença. Ainda, se faz necessário o entendimento do papel destas células na fase aguda da TVP, representada como um momento crítico da interação do endotélio no reparo tecidual e homeostático. **Objetivo:** Caracterizar e avaliar a função das CEFCs isoladas de pacientes com TVP aguda em comparação ao grupo controle (CN), composto de indivíduos saudáveis. **Metodologia:** Análise de sangue periférico por punção de pacientes com TVP de membros inferiores na fase aguda para realização dos testes: (1) citometria de fluxo para identificação das células endoteliais maduras circulantes (CECs); (2) hemograma; (3) imunoenensaio multiplex para identificação de marcadores plasmáticos; e (4) sistema óptico de análise celular em tempo real para avaliação da funcionalidade de CEFCs isoladas. **Resultados:** Este estudo foi dividido em dois grupos: (1) Foram captados 38 CN (36 ± 10 anos) e 25 TVP aguda (45 ± 13 anos), sendo prevalente o sexo feminino em ambos os grupos. Dos 25 pacientes, 64% apresentavam fatores de risco transitório maior ou menor, 96% estavam sob uso de anticoagulante oral, e o intervalo entre diagnóstico e captação para o estudo foi de $12 \pm 13,6$ dias. Observamos um aumento significativo nas interleucinas (IL) IL-6, IL-8, PDGF-AA/AB e da molécula de adesão P-selectina, e frequência elevada de CECs na TVP aguda em relação aos CNs. Não observamos alterações dos componentes celulares entre as coortes. No grupo (2) observamos as primeiras colônias de CEFCs com $14 (\pm 4)$ dias de cultura e o tempo de surgimento das CEFCs não variou entre os grupos. As CEFCs foram caracterizadas como positivas para marcadores endoteliais (CD146, CD144, CD309, CD31) e negativas/baixa expressão para linhagem hematopoiética e leucocitária (CD133, CD34, CD45 e CD14). O sucesso na obtenção das CEFCs foi de 36% ($n = 14$) nos CN e 20% ($n = 5$) nos pacientes com TVP, destes apenas 2 apresentavam fator de risco menor (40%), o uso de anticoncepcionais. Os testes de função celular revelaram CEFCs com menor capacidade proliferativa (1.3 vs 1.7 -folds, $p = 0,3$) e de migração celular ($27,6\%$ vs $39,8\%$ de *relative wound density*, $p = 0,05$) nas CEFCs TVP. Além disso, CEFCs CN sob efeito de plasma de TVP demonstraram uma redução na proliferação ($p = 0,03$). Também observamos o aumento da expressão de IL-6 no sobrenadante das CEFCs TVP aguda. **Discussão e conclusão:** Este estudo original e preliminar demonstrou ser possível estabelecer o isolamento das CEFCs em pacientes com TVP na fase aguda. Observamos alterações das propriedades funcionais, como na capacidade replicativa e de reparo celular, e um aumento nos níveis de interleucinas pró-inflamatórias que também poderiam afetar a resposta celular. Por fim, evidenciamos que há a disfunção de células endoteliais em pacientes com TVP aguda, e isso poderá afetar a capacidade de reparação da lesão tecidual, acarretando complicações futuras na TVP de fase tardia. Este estudo abre diversos questionamentos, cuja investigação poderá contribuir para medidas de conduta e tratamento na fase aguda da TVP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.487>

A IMPORTÂNCIA DA ANAMNESE DETALHADA NA SÍNDROME DO ANTICORPO ANTIFOSFOLÍPIDE: RELATO DE CASO

JR Santos, CPA Silva, TF Campos, GLD Santos

Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba,
Cabedelo, PB, Brasil

Objetivos: Descrever um caso clínico da síndrome antifosfolípide. **Materiais e métodos:** Revisão do prontuário de paciente do Hospital Municipal Santa Isabel (HMSI). **Resultados:** AMFFS, 47 anos, sexo feminino. Relata histórico de 7 abortos com menos de 12 semanas, dentre eles um OFIU com 36 semanas e uma gestação a termo com 37 semanas, essa última, há 16 anos, com uso de liquemine (5.000 UI de 12/12 h). No histórico, tem presença de 2 eventos de TVPs em MIE, e 1 quadro de TEP após um dos eventos de TVP. Nos exames o FAN positivo (1:320), anticardiolipina IgM (50 MPL) e anticoagulante Lúpico positivo (2,40). Paciente faz profilaxia de TVP, com Marevan 7,5 mg/dia, há mais de 10 anos, mantendo RNI variando entre 2,2 a 2,6. **Discussão:** O caso apresentado chama atenção para a importância de se investigar o mais cedo possível, os casos de abortamentos, a fim de se detectar precocemente os casos da Síndrome do Anticorpo Antifosfolípide e instituir profilaxia em gestações futuras, para evitar novas perdas gestacionais. Pois, em nosso meio, as mulheres estão engravidando mais tardiamente e algumas delas, após 2 perdas gestacionais e idade próximo dos 40 anos, acabam desistindo de engravidar novamente, perdendo a chance de terem filhos. **Conclusão:** Desta forma, uma anamnese bem realizada é essencial na formulação de hipótese diagnóstica principal, orientando precocemente a realização dos exames confirmatórios, a fim de garantir a prevenção de eventos trombóticos, proporcionar uma melhor qualidade de vida à paciente e viabilizar a gestação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.488>

EVALUATION OF A GENE SIGNATURE RELATED TO THROMBOTIC MANIFESTATIONS IN ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME

BC Jacintho, BMM Fonseca, BW Hounkpe,
APRD Santos, CO Vaz, JD Oliveira, E Paula,
FLA Orsi

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brazil

Introduction: Whether different manifestations of thrombotic antiphospholipid syndrome (APS) share pathological mechanisms has not been established. Transcriptome analysis may constitute a new approach to evaluating the mechanisms behind thrombotic manifestations in APS. **Aim:** To determine in patients with primary thrombotic APS (t-PAPS) and aPL asymptomatic (individuals carrying the antibodies but without clinical manifestation) the expression of genes already related to venous and arterial thrombosis in the general population compared with control. **Method:** mRNA was obtained from total leucocytes, gene expression was measured by qPCR, and the results were analyzed by QuantStudio™ Software. **Results:** 100 t-PAPS, 17 asymptomatic aPL carriers, and

100 control individuals were included. The group of t-PAPS was 63.73% female, and the median age was 40 years (IQR 31-53). Asymptomatic aPL carriers were predominantly female (82.36%) and the median age was 36 years (IQR 24-59). Controls were mostly female (67%) and their median was 39 years (IQR 29-49). No significant demographic differences between the groups were observed. Cardiovascular risk factors were more prevalent among t-PAPS than among asymptomatic aPL carriers and controls (37.25%, 5.88%, and 9% respectively). ANXA3 ($p = 0.0292$) and TNFAIP6 ($p = 0.0006$) mRNA were up-regulated while TXK ($p < 0.0001$), BACH2 ($p = 0.0085$) and SERPINB2 ($p = 0.0491$) were down-regulated in t-PAPS when compared to controls. In aPL carriers, the relative expression levels of TNFAIP6 were similar to t-PAPS while that of BACH2 was similar to controls; as shown in Figure 1. In a subgroup analysis, ANXA3 and TNFAIP6 mRNA expression were more pronounced in t-PAPS with multiple thrombosis ($P = 0.0027$ and $P < 0.0001$ respectively), while TXK mRNA expression was lower in all t-PAPS subgroups in comparison with controls, being particularly lower in patients who had first thrombotic event and non-triple positivity ($p < 0.0001$ and $p < 0.0001$ respectively), BACH2 mRNA expression was lower in t-PAPS subgroup with first thrombotic event ($P = 0.0019$) compared to the control group and SERPINB2 mRNA expression was only significantly lower in t-PAPS with first thrombotic event ($p = 0.0071$). Table 1 demonstrates fold changes by different manifestations of t-PAPS. **Discussion:** We observed dysregulation of genes related to hemostasis (ANXA3 and SERPINB2) and inflammation (TNFAIP6, TXK, and BACH2) in t-PAPS when compared to controls. ANXA3 plays a role in cell growth regulation and signal transduction pathways, and has previously been linked to stroke in animal studies. TNFAIP6 is involved in cell-cell and cell-matrix interactions during inflammation and tumorigenesis. Among TXK-related pathways is the transmigration of immune cells which plays a role in regulating the adaptive immune response. BACH2 is responsible for immune regulation, mainly related to the adaptive immune response, and has been implicated in B cell. SERPINB2 regulates the production of the plasminogen activator inhibitor-2 (PAI-2), directly related to the hemostasis pathways. Such mechanisms were not evident among asymptomatic aPL carriers. In subgroup analysis, the relative expression of genes related to innate immunity has also been associated with signs of disease severity, such as multiple thrombosis and triple positivity. **Conclusions:** Our results showed that innate immunity and hemostasis pathways are associated with t-PAPS at a transcriptome level and innate immunity may play a role in disease severity.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.489>

ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DO POLIMORFISMO NO GENE DA PROTROMBINA (G20210A) EM UM GRUPO DA POPULAÇÃO DO NOROESTE PAULISTA

TF Ribeiro, ABV Sarausa, ABBD Santos, CRB Domingos

Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivos: O gene da protrombina está associado ao risco de trombose venosa, uma desordem multifatorial resultante de anormalidade no sistema de coagulação, ativação de plaquetas e parede vascular sanguínea, devido a fatores genéticos e adquiridos, como idade avançada, uso de anticoncepcionais, colesterol elevado, obesidade ou ainda tabagismo e alcoolismo. Esse estudo teve como objetivo analisar a frequência do polimorfismo no gene G20210A em pessoas com hemoglobina normal (Hb AA), com relação ao sexo e idade em uma amostra do estado de São Paulo, SP. **Metodologia:** Foram analisadas amostras de DNA de 260 indivíduos de ambos os sexos, por meio de PCR para verificar o polimorfismo no gene da Protrombina (G20210A). Para as análises estatísticas foi utilizado o software IBM SPSS Statistics 20, com nível de significância de 0,05. O teste de Qui-quadrado foi utilizado para verificar a associação entre os genótipos homozigotos e heterozigotos do polimorfismo G20210A. Em seguida, verificamos a associação entre o sexo e idade com o polimorfismo no gene, utilizando o teste exato de Fisher. **Resultados:** O grupo amostral foi constituído de 163 homens (62,69%) e 97 mulheres (37,31%) com idades variando entre 16 a 67 anos. O polimorfismo exibiu os seguintes genótipos: 256 homozigotos selvagens (98,46%), 4 heterozigotos (1,54%) e nenhum homozigoto mutante. Encontramos diferenças significativas entre os genótipos homozigotos e heterozigotos para o polimorfismo ($p < 0,05$). Entre os heterozigotos, observamos frequências iguais entre homens e mulheres (2-0,77%), com predominância de idades acima de 40 anos. **Discussão:** Existe uma maior frequência entre o polimorfismo da Protrombina e indivíduos de idades superiores a 40 anos por fatores associados à idade e hábitos de vida. Em mulheres com mais de 40 anos a frequência se dá, principalmente, pelo uso de anticoncepcionais, os quais podem aumentar em até 5 vezes o risco de trombose, tornando esse grupo mais suscetível. **Conclusão:** Não foi possível correlacionar, de forma conclusiva, o polimorfismo com as variáveis sexo, etnia e gênero. Entretanto, 75% dos indivíduos heterozigotos possuíam idade superior a 40 anos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.490>

PURPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO

MS Longhin, MM Raddi, TRAC Donato, MVF Bizzarro, EC Ferreira

Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia (Grupo GSH), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Purpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) é uma doença rara, caracterizada pela formação de pequenos coágulos sanguíneos, que se formam subitamente e acabam bloqueando arteríolas e capilares da microcirculação do organismo, especialmente aqueles que levam a circulação sanguínea para órgãos vitais como cérebro, coração e rins. Podendo também causar o rompimento de hemácias que atravessam esses vasos parcialmente bloqueados. Tais coágulos sanguíneos que se formam geram um consumo acentuado de plaquetas, levando a diminuição de sua contagem na corrente sanguínea (trombocitopenia). A PTT é