

metropolitana de PE, filho de pais consanguíneos, teste MMC positivo (score: 100), cariótipo de MO 47,XY,+21, e presença de duas variantes em heterozigose no FANCG: c.1077-2A>G e c.908T>C; paciente 3: 7 anos, sexo feminino, oriundo da região agreste, teste MMC positivo (score:27), cariótipo de MO 46,XX, e presença de duas variantes no FANCA: c.4011-2A>C e c.1475A>G em heterozigose composta. A trissomia do 21 observada no caso 3 não é um achado característico de AF, mas é comumente associada a LMA, podendo sugerir evolução da doença. O acompanhamento, pelo SUS, através da citogenética de MO em pacientes com AF é de suma importância tendo em vista a identificação precoce de sinais de evolução para SMD ou LMA, uma vez que pacientes portadores de AF possuem risco aumentado de desenvolver neoplasias hematológicas. Mutações relacionadas a AF foram identificadas em 22 genes, sendo os genes FANCA e FANCG os mais frequentes no Brasil. A análise do perfil mutacional do FANCA revelou a presença da variante c.1475A>G, anteriormente não relatada na região Nordeste do Brasil, assim como a mutação c.4011-2A>C, com descrição na literatura. Para o FANCG, foram encontradas as mutações c.1077-2A>G e c.908T>C, sendo a mutação c.908T>C relatada apenas uma vez em pacientes brasileiros com AF. Os estudos envolvendo o perfil genético dos pacientes AF brasileiros ainda são muito escassos. O maior conhecimento deste perfil poderá proporcionar o diagnóstico precoce direcionado, incluindo o aconselhamento genético familiar, resultando em um acompanhamento mais específico e melhorando a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares. Além disso, tais estudos poderão contribuir com os dados epidemiológicos sobre a AF, visando reduzir o subdiagnóstico no Brasil, especialmente no Nordeste, e fornecer informações importantes voltada ao manejo clínico no SUS.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.090>

RELATO DE CASO DE HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UMA MANIFESTAÇÃO HEMATOLÓGICA DE DOENÇA ASSOCIADA À DEFICIÊNCIA DO SISTEMA DE COMPLEMENTO

LJ Salgado, P Gama, BFG Barreiro, MG Ávila

Hospital Municipal Dr. Mário Gatti, Campinas, SP, Brasil

Introdução/Objetivos: O sistema de complemento é parte crucial da imunidade inata e quando apresenta falhas, doenças imunomediadas podem ser desencadeadas. Este relato de caso tem como objetivo correlacionar, por meio de revisão de literatura, a deficiência do sistema do complemento à Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN). **Resultados:** F.C.S, mulher de 34 anos, previamente hígida, foi admitida na urgência do HMMG em 5 de novembro de 2015 com quadro de fadiga e astenia, associado à epistaxe. Na admissão, apresentava hemoglobina de 3,3 g/dL, plaquetas 13.000/mm³ e leucócitos 1.800/mm³, lactato desidrogenase (LDH) 348 U/L. Biópsia de medula óssea (11/11/2015) confirma a condição de aplasia de medula, citometria de fluxo (16/11/2015) determina

presença de clones com fenótipo compatível com HPN, pela detecção de 47,9% dos monócitos com expressão reduzida de CD14 e CD157 em relação à população de monócitos normais. Após 2 tratamentos com resposta parcial da aplasia medular, ainda mantendo necessidade transfusional, foi iniciado Eculizumab em 16/02/2017, realizou 2 ciclos de indução e mantém-se em terapia de manutenção desde 25/05/2017. Embora a análise imunofenotípica da expressão de antígenos ligados à GPI, realizada 6 anos após indução (12/04/2023), demonstre 84,4% dos monócitos com ausência de expressão CD14/CD157, a paciente evoluiu com excelente resposta clínica, assintomática, mantendo anemia leve (hemoglobina entre 9-10 g/dL), sem necessidade transfusionais desde 2018. **Discussão:** A HPN é uma doença clonal muito rara, adquirida e derivada da mutação do gene fosfatidilinositol glicano classe A. Esta alteração confere a falta de glicofosfatidilinositol (GPI) âncoras e, consequentemente, ausência das proteínas CD55 e CD59 ancoradas por GPI nas células hematopoiéticas, o que culmina em hemólise intravascular mediada pelo sistema de complemento. Para a triagem de HPN o exame de escolha é a citometria de fluxo devido sua alta sensibilidade e especificidade, que permite identificar e quantificar a expressão de proteínas ancoradas por GPI, e as células deficientes de CD55 e CD59. Até meados de 2004, o tratamento para HPN limitava-se ao tratamento de suporte e transplante de células tronco em casos graves. Com o advento dos anticorpos monoclonais (Eculizumab e Ravulizumab) estudos mostram que a expectativa de vida de pacientes portadores de HPN atualmente se assemelha à da população normal, corroborando o impacto assertivo da imunoterapia, entretanto, deve se enfatizar a disponibilidade muito limitada de tal terapia, especialmente no Sistema Único de Saúde, devido seu alto custo. Atualmente estão em voga novos tratamentos para inibir a cascata do complemento mais proximalmente, em nível de via alternativa, uma nova classe de agentes moduladores do complemento chamados “inibidores proximais do complemento”. **Conclusão:** O conhecimento sobre a fisiopatologia das doenças do complemento foi uma grande ferramenta para a evolução do tratamento de HPN. Inovações ainda em desenvolvimento podem ser o futuro do tratamento das doenças associadas à deficiência do sistema do complemento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.091>

TESTE DO PEZINHO COMO FERRAMENTA DE SAÚDE PÚBLICA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

YPD Santos, MGA Nascimento, TRJ Gonçalves, EA Teles, AM Pereira, SS Gomes, ALPS Guimarães, CF Mendes, TS Oliveira, MS Bandeira

Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco, AC, Brasil

Objetivos: O teste do pezinho representa um marco na detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas e infecciosas, sendo responsável pela triagem de mais de 50 doenças em recém-nascidos. Neste contexto, o presente trabalho tem como objetivo analisar as evidências que ressaltam a

essencialidade da realização da triagem neonatal por meio do teste do pezinho, a fim de reforçar a importância da manutenção e aprimoramento dessa estratégia. **Materiais e métodos:** Realizou-se busca nas bases de dados Scielo, PubMed e LILACS com os descritores “screening”, “neonatal” e “newborn” e os filtros “textos completos” e “últimos 5 anos”. Foram excluídos estudos duplicados, revisões e artigos fora do eixo temático. Foram incluídos 16 artigos. **Resultados:** O enfoque dos 16 artigos foi dividido em 2 tópicos principais: a importância do Teste do Pezinho na Saúde Pública e as limitações desse método de triagem. A relevância da triagem é atribuída, nos estudos, à redução do tempo de diagnóstico, implicando em diminuição da morbimortalidade infantil. Em 2 estudos foi realizado o acompanhamento dos pacientes diagnosticados precocemente, comparando seus desfechos com as populações anteriores à instituição da triagem. Como resultado, evidenciou-se que pacientes triados têm melhor condição clínica e menos complicações em detrimento dos pacientes que nasceram antes da triagem obrigatória. No tocante às limitações do Teste do Pezinho, foi apontada a baixa acurácia do exame em situações clínicas específicas (como falsos negativos do tripsinogênio auto reativo utilizado para diagnóstico de fibrose cística). Ademais, aferiu-se que a desigualdade socioeconômica restringia o alcance do teste neonatal, sendo a cobertura diretamente proporcional à renda per capita domiciliar da família. **Discussão:** O impacto positivo da triagem neonatal universal é indiscutível. Mesmo os artigos que apontam as limitações técnicas e sociais concordam que os benefícios se sobrepõem aos malefícios de maneira evidente. Contudo, o reconhecimento das lacunas se faz importante para o contínuo aprimoramento do método. **Conclusão:** O Teste do Pezinho continua sendo uma importante forma de triagem neonatal, reduzindo a morbimortalidade de crianças e adultos. Como limitações desta revisão, ressalta-se a limitada quantidade de estudos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.092>

A AVALIAÇÃO MULTIPROFISSIONAL E O DOPPLER TRANSCRANIANO COMO INSTRUMENTOS PARA MONITORAMENTO DE ALTERAÇÕES NEUROLÓGICAS EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

CLREG Vieira^a, AAMB Almeida^b,
LDB Almeida^a, FLO Freesz^a, RS Mendes^a,
DB Oliveira^a, NCS Paula^a, MOR Amaral^a,
RB Tavares^a

^a Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia
do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Belo
Horizonte, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de
Fora, MG, Brasil

Introdução: As lesões neurológicas são as alterações mais frequentes e de maior morbidade e mortalidade nos pacientes

com Doença Falciforme (DF). Com o advento do doppler transcraniano (DTC), a triagem dos pacientes sob risco de evento cerebrovascular permitiu adotar um programa de transfusão regular que resultou numa diminuição na prevalência do Acidente Vascular Cerebral (AVC). No Brasil, a realização do DTC rotineiro já é uma realidade e o programa de tratamento com hidroxureia também já está instituído, apesar de se limitar a pacientes com critérios específicos de inclusão. Apesar do AVC ser uma das principais complicações, os pacientes com DF também podem sofrer infartos silenciosos e distúrbios cognitivos, não detectados ao DTC. Estudos afirmam que alterações neurocognitivas podem ser secundárias a hipoxemia cerebral, não identificadas por exames de imagem padrão. Outros estudos com pacientes com DF apontam um funcionamento intelectual rebaixado em seu desenvolvimento, uma dificuldade cognitiva que nos remete a uma baixa autoestima e sentimento de menos valia, aliado a uma depressão cíclica, com grandes oscilações e instabilidade no decorrer da vida. Vale ressaltar que nem todos os pacientes apresentam este declínio intelectual. Assim, diante da complexidade etiológica dos déficits cognitivos e comportamentais na doença falciforme, indicando sua determinação multifatorial, é necessário uma intervenção e estudo ampliado interdisciplinar para compreender o desenvolvimento cognitivo da criança com DF. No entanto, não são de fácil acesso avaliações neurológicas, psicológicas e pedagógicas de rotina, além da realização rotineira da ressonância magnética do crânio. **Objetivos:** Monitorar, de forma interdisciplinar, a ocorrência de alterações neurológicas e avaliar/acompanhar o desempenho cognitivo das crianças com DF, ano a ano. **Metodologia:** A proposta é a avaliação e o acompanhamento de crianças com o diagnóstico de DF (SS e S β talassemia), atendidas no Hemocentro Regional de Juiz de Fora, e nascidas entre 2017 e 2019, através da aplicação dos seguintes instrumentos: teste psicológico pela Escala de Maturidade Mental Columbia - edição brasileira revisada (CMMS-3); avaliação pedagógica, com caráter diagnóstico; exame DTC; e entrevista, baseada em questionário semi-estruturado. A aplicação das entrevistas, dos testes e a realização do exame serão no próprio Hemocentro onde o paciente faz acompanhamento, após o consentimento da família/responsável e dele próprio. O período de acompanhamento seria de 3 anos. **Discussão:** A partir dos atendimentos realizados e das discussões de caso pela equipe, observou-se a presença de dificuldades cognitivas em crianças e adolescentes com DF, mesmo sem a presença de alteração neurológica identificada pelo DTC. Fato este que levou a equipe a propor o referido estudo. Cabe ressaltar, que esta é uma proposta em construção e ainda será submetida ao Comitê de Ética da Fundação Hemominas. **Conclusão:** A partir deste, pretende-se ampliar a discussão sobre a doença falciforme e a prevenção de alterações neurológicas, dialogando com a comunidade científica condutas terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.093>