

doação de sangue pelos participantes (33,5%) superou a encontrada na população geral, o que pode ser fruto de viés pelo desenho utilizado. Porém, estudo similar conduzido na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto obteve resultados muito parecidos com o nosso, com 32,6% de respostas positivas. Embora o dado pareça animador, por trabalharmos com uma população atuante na saúde pública, a baixa taxa de respostas ao formulário (16,6%) e o fato de quase dois terços dos que responderam não terem realizado doação no último ano demonstram a falta de interesse pelo tema e apontam para a possibilidade de números reais ainda mais preocupantes, levando em conta os não respondedores da pesquisa. Ademais, o número de pessoas que se classificam como inaptos (51,6%) revelou-se muito maior do que o encontrado em pesquisas anteriores, que variavam entre 3,2% e 14,4%. Isso pode estar relacionado a vieses criados pelos diferentes desenhos dos estudos, mas pode também ser resultado do desconhecimento dos atuais critérios para a doação, sinalizando a necessidade de maior divulgação desses, uma vez que o conhecimento sobre o processo é considerado fator determinante na decisão de doar sangue, como evidenciado por Zucoloto et al. Ao encontro do exposto acima, o combate à desinformação pode reduzir outro empecilho encontrado na pesquisa: o medo de doar, já que pesquisa de Zito et al. Com 3.050 adolescentes da Lombardia sobre motivos da não doação de sangue pelo grupo obteve “medo de passar mal/agulha/pegar uma doença” como a resposta preponderante, reforçando a importância de ações educativas a respeito da doação. **Conclusão:** O baixo percentual de respondedores pode demonstrar a falta de interesse, mesmo entre discentes de Medicina, sobre o tema doação de sangue. Dentre os que responderam, apenas cerca de um terço realizou uma ou mais doações no último ano. A maior divulgação sobre a importância e os critérios relacionados à doação de sangue são fundamentais para o incremento de candidatos à doação. Estudos como esse são importantes para compreendermos os reais motivos que impedem a ida dos candidatos aos hemonúcleos e permitem que, a partir dos dados coletados, estabeleçamos políticas públicas assertivas com atuação mais pontual e utilizando informações claras e úteis, capazes de trazer a captação desejada aos estoques de hemocomponentes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1708>

HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓFICO COM DISFUNÇÃO ERÉTIL COMO MANIFESTAÇÃO DE HEMOCROMATOSE, UM RELATO DE CASO

LV Silva ^a, MLRC Andrade ^a, PA Silva ^a,
RIN Rocha ^b, AM Vanderlei ^b, LBC Fontes ^b,
MFH Costa ^{a,b}, MCB Correia ^{a,b}

^a Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Pernambuco (HC-UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A hemocromatose é uma patologia caracterizada por sobrecarga de ferro associada à eritropoiese normal, aumento da transferrina, ferro sérico e deposição

parenquimatosa de ferro causada por baixos níveis de hepcidina. A sobrecarga de ferro pode levar a disfunção endócrina, com ênfase no acometimento do eixo hipofisário. Em homens, o excesso de ferro pode afetar a fertilidade por diferentes mecanismos como hipogonadismo hipogonadotrófico (HH), diabetes e cirrose. **Relato de caso:** Paciente 40 anos, sexo masculino, motorista de caminhão, obesidade grau I. Refere episódios de mal-estar, sonolência e episódios de hipoglicemia há 7 meses, comprovados por glicemia capilar. Ademais, queixa-se de redução da libido, dor no testículo e hiposmia desde a infância. Sem quadros semelhantes na família. Exame físico sem alterações, hemograma Hb 15,2; leucócitos 8.450; albumina 4,4; testosterona 150; testosterona livre 4,21; cortisol 10,4; SHBG 14,1; LH 8,26; FSH 14. Tais dados são compatíveis com HH. Realizada ultrassonografia (USG) de bolsa escrotal que evidenciou a presença de testículos tópicos de dimensões reduzidas com forma e contornos normais. Presença de varicocele à esquerda e escrotolitos à direita. USG de mama com ginecomastia bilateral, BIRADS 2. Exame de ressonância magnética (RM) de abdome sem alterações e RM de cabeça com glândula hipofisária de dimensões preservadas, textura homogênea, ausência de nódulos e sem outras alterações. Investigação para síndrome de Kallmann não foi possível devido à presença de Rinite Alérgica grave, iniciando tratamento com budesonida. Exames para investigação de hemocromatose com Fe 102; ferritina 704; TIBC 263; novo hemograma com Hb 17; Ht 46,9; VCM 85; HCM 30,7; Pesquisa molecular de mutação do gene do HFE com heterozigose para o gene H63D, ausência de mutação do gene C282Y e S65C, confirmando a presença hemocromatose. Após o início da reposição de testosterona e realização de sangria terapêutica paciente apresenta melhora da queixa de redução da libido e dos quadros hipoglicêmicos, exames apresentam Hb 16,5; Ht 50; leucócitos 8600; plaquetas 314000; Hb1Ac 4,9; testosterona total 439,31; glicose de jejum 90,8. **Discussão:** Os sinais e sintomas da hemocromatose dependem da velocidade em que há a sobrecarga de ferro, quantidade acumulada do mineral e do tempo de exposição do organismo. Embora o hipogonadismo esteja frequentemente associado a estágios mais avançados da sobrecarga de ferro, esse costuma ser um diagnóstico posterior ao da hemocromatose e apenas ocasionalmente representa a principal razão para a consulta. Em fases mais avançadas a sobrecarga pode provocar cirrose, insuficiência cardíaca, arritmias e outras alterações endócrinas, contexto em que o hipogonadismo tende a ser irreversível. Diante de um diagnóstico precoce e devido tratamento tal condição tende a ser reversível, conforme observado na literatura.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1709>

CONSEQUÊNCIAS DO DESABASTECIMENTO DE IMATINIBE NO TRATAMENTO DA LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA NO SUS: EXPERIÊNCIA DE UM ÚNICO CENTRO

LB Sacilotto ^a, JT Enaud ^a, GO Duarte ^b,
GD Amarante ^b, S Medina ^b, F Pericole ^b,
C Souza ^b, KBB Pagnano ^{a,b}

^a Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-Campinas), Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Estadual de Campinas (Unicamp),
Campinas, SP, Brasil

Objetivos: Avaliar os impactos da interrupção do tratamento com imatinibe (IM) durante um período desabastecimento do medicamento em pacientes com leucemia mieloide crônica (LMC). **Materiais e métodos:** Estudo retrospectivo, observacional. Foram avaliados pacientes com leucemia mieloide crônica (LMC) de um único centro, tratados no Sistema Único de Saúde (SUS) com imatinibe. De dezembro de 2021 a março de 2022 houve desabastecimento nacional de IM no SUS. Foi realizado levantamento de dados do prontuário médico e dos registros da farmácia da instituição, onde constam as quantidades liberadas de medicação por período. Foram coletados dados sobre o tempo de suspensão ou redução da dose do IM, o status da resposta molecular determinado por RT-PCR quantitativo para BCR::ABL1 (PCR-q) antes da falta da medicação e após, para avaliar perda da resposta molecular maior (RMM) e necessidade de troca de terapia. **Resultados:** Foram avaliados 107 pacientes com LMC, com mediana de idade de 61 anos (26-87), sendo 61,7% do sexo masculino. Em dez/2021 os pacientes estavam em uso de IM 600 mg (11,2%), 400mg (75,7%), 300 mg (5,6%) e 200 mg (5,6%) e 86% estava com RMM/RM4.0/RM4.5. Houve falta de medicação para 76% dos pacientes. A mediana do período sem medicação foi de 53,5 dias (0-118), sendo que 26/93 (28%) perderam a RMM após o período sem imatinibe e, destes, 24/26 (92%) recuperaram a RMM após a volta da medicação. Doze pacientes trocaram de tratamento por resistência (2), falta de imatinibe (4) e intolerância (5). Tratamento atual da LMC: Imatinibe 83,2%, Dasatinibe 6,5%, Asciminibe 0,1%, Nilotinibe 0,1%, descontinuação da terapia 8,4% – destes, 75% participam de estudo de suspensão. Houve três óbitos não relacionados a LMC (câncer de pâncreas, pneumonia e embolia pulmonar). Não houve nesse período transformação da LMC para fases avançadas. **Discussão:** A adesão ao tratamento é fundamental para a obtenção da resposta ótima e evitar progressão da doença. O estudo mostrou que a falta de IM no período de desabastecimento levou à perda de RMM em um terço dos pacientes, com necessidade de troca de medicação por resistência em 3 pacientes e troca de terapia em outros casos que talvez tivessem tido boa resposta ao imatinibe. **Conclusão:** Interrupções não programadas na terapia com inibidores de tirosina quinase devem ser evitadas pois levam a falha de obtenção ou perda da RMM e colocam em risco a estabilidade da resposta, com risco de resistência. Os pacientes que não perderam RMM provavelmente estavam com resposta mais profunda e há mais tempo em tratamento e tiveram rápida recuperação da resposta.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1710>

ESTRATÉGIAS PARA IMPLANTAÇÃO DA TÉCNICA DE SEQUENCIAMENTO GENÉTICO NA REGIÃO NORDESTE DO BRASIL: DESAFIOS E RESULTADOS PRELIMINARES

FBD Filho ^a, LPR Rebouças ^a, DMP Lima ^a,
CAD Oliveira ^a, JVA Duarte ^a, IA Duarte ^a,
RLM Guedes ^b, MC Cervato ^b, TEJD Santos ^c,
FB Duarte ^c

^a Faculdade CHRISTUS, Fortaleza, CE, Brasil

^b Hospital Israelita Albert Einstein, Brasil

^c Universidade Federal do Ceará, Fortaleza, CE,
Brasil

Introdução: No âmbito da hematologia, o sequenciamento de última geração (NGS) evoluiu rapidamente nos últimos anos como uma alternativa eficiente para a análise genética de pacientes com leucemia mieloide aguda (LMA) e síndrome mielodisplásica (SMD). Logo, a descrição deste projeto, o qual se encontra em andamento, visa apresentar um entendimento substancial das contribuições genéticas, fenotípicas e prognósticas promovidas por essa nova tecnologia. **Objetivos:** Analisar as particularidades dos pacientes com LMA e SMD, realizar sequenciamento genético no DNA destes indivíduos, mediante o uso do NGS, à procura de contribuições genéticas específicas, relações clínicas e epidemiológicas, assim como valor prognóstico desta paisagem genômica heterogênea. **Métodos:** Trata-se de um estudo coorte prospectivo, no qual serão selecionados 50 pacientes do Hospital Universitário Walter Cantídio, com LMA e/ou SMD, os quais serão submetidos a um formulário que avalia dados e características clínicas, sociológicos e prognósticos, e à coleta do material para realização do NGS e sua posterior avaliação. **Resultados:** A partir da análise de dados dos atuais pacientes com laudo do NGS no estudo (N=13), pode-se observar inicialmente a prevalência das mutações no gene TP53, encontrada em 69,2% dos pacientes estudados, com média de 1,1 mutações por gene e apresentando também uma média de 35,2% de fração alélica, sendo 5 dos pacientes com esse valor superior ou igual a 30%. Além disso, os genes ROS1, SF3B1, EZH2 também apresentaram prevalências elevadas entre os pacientes, totalizando isoladamente 61,5% de prevalência. Entre estes, deve-se ressaltar o número de variantes mutadas no gene ROS1, que apresentou média de 2,1 mutações por gene. A mutação dos genes HRAS, PTPN11, WT1, PDGFRB, U2AF1, NRAS, MYD88, IDH2 e DNMT3A se mostraram como as menos frequentes na amostra, aparecendo em apenas 7,69% dos pacientes. **Discussão:** Diante desse quadro, tem-se destacado a importância do gene TP53, o qual se caracteriza por ser o produto genético mais comumente mutado no câncer humano. Nessa mesma linha de pensamento, a concomitância da mutação do gene TP53 no acometimento das citopenias, principalmente LMA e SMD, tem-se demonstrado a aberração mais frequente na coorte analisada com uma fração alélica relevante para um critério de um mau prognóstico. Ademais, o proto-oncogene ROS1, o qual é responsável por dirigir inibidores de tirosina quinase (TKIs) que são terapêticamente ativos contra cânceres, vem apresentando um número elevado de mutações nas doenças hematológicas o que sugere o sua participação nos marcadores de mau prognóstico no curso de tais patologias. **Conclusão:** A SMD é um grupo de distúrbios clonais das células-tronco hematopoiéticas caracterizadas por displasia, hematopoiese ineficaz e um risco variável de progressão para LMA. Assim, faz-se necessário estimar, por meio do NGS, os subtipos de relevância diagnóstica e prognóstica presentes nessas patologias para aumentar seus potenciais de cura. Portanto, nessa descrição conseguimos evidenciar a prevalência elevada do gene TP53, o que comprova a eficácia desse método, além da importância deste para os pacientes portadores de SMD e LMA. Entretanto, ainda é necessário o fechamento desse estudo