

acterística exsudativa da secreção. Seguiu com melhora da dor, presença de expectoração esverdeada e ainda dois episódios de febre. Concluiu-se processo infeccioso, necessitando abordagem do derrame pleural (toracotomia com drenagem pleural fechada a esquerda). Paciente evoluiu estável, com melhora significativa da ventilação e sem febre 48 horas após procedimento cirúrgico. Com a melhora, obteve alta hospitalar. **Discussão:** O diagnóstico diferencial e a evolução das complicações pulmonares nos pacientes com anemia falciforme pode ser difícil e exigir acurácia semiológica associada a exames de imagem de alta definição. Estes pacientes possuem alto risco de desenvolver pneumonia comunitária e a temida Síndrome Torácica Aguda (STA). A STA é uma somatória de sinais e sintomas, dentre eles taquidispneia, sibilância, hipoxemia, dor torácica, febre, tosse, cuja fisiopatologia é expressada pelo aumento da Endotelina-1, e redução do Óxido Nítrico (NO). A hipóxia e os eritrócitos falcizados aumentam a resistência vascular pulmonar. A STA tem como causas: infecção, embolia de medula óssea necrótica, vaso-oclusão pulmonar e sequestro pulmonar. Pode evoluir para Síndrome da Angústia Respiratória do Adulto (SARA). A STA é a segunda causa mais frequente de hospitalização, com morbimortalidade altíssima. Portadores de anemia falciforme apresentam maior risco para desenvolver problemas pulmonares conexas ao vírus influenza. Podendo ser complicações primárias (que ocorre a partir do próprio vírus como a pneumonia) ou secundárias (relacionado a infecções bacterianas associadas, como a pneumonia pneumocócica). **Conclusão:** Observou-se uma significativa prevalência de prejuízos na função pulmonar em pacientes portadores de doença falciforme, sendo isso um agravante no risco de mortalidade precoce nessa população.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.071>

71

#### DOENÇA FALCIFORME: UM OLHAR SOBRE OS ASPECTOS SOCIOECONÔMICOS

D.O.W. Rodrigues<sup>a</sup>, O.F.D. Santos<sup>b</sup>, A.D.C. Gusmão<sup>c</sup>, N.N.S. Magalhães<sup>c</sup>, R.L. Medeiros<sup>c</sup>, A.D. Malta<sup>b</sup>, C.R. Costa<sup>b</sup>, G.A.D. Júnior<sup>b</sup>, L.H.C. Valeriano<sup>b</sup>, R.M. Lopes<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>c</sup> Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora (SUPREMA), Juiz de Fora, MG, Brasil

**Introdução:** As hemoglobinopatias constituem o distúrbio genético de maior frequência no mundo, sendo a Doença Falciforme (DF), com destaque para a Anemia Falciforme (AF), a de maior impacto clínico e social. A DF é considerada um problema de saúde mundial e estima-se que a cada ano nasçam cerca de 3500 crianças com a doença no Brasil. Minas Gerais por meio da Fundação Hemominas foi pioneira na implantação de uma política de atenção aos portadores de DF, após a inclusão da pesquisa de hemoglobinopatias em 1998

na triagem neonatal (TN). **Objetivos:** Verificar o perfil socioeconômico dos portadores de DF acompanhados na Fundação Hemominas Juiz de Fora (JFO). **Métodos:** Estudo transversal quantitativo, a população da pesquisa foi composta pelo número de nascidos vivos na macrorregião de abrangência da JFO com DF diagnosticados na TN no período de 1998 a 2018 com cadastro ativo. Estudo aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa n° 245. **Resultados:** A maioria das famílias relatou viver com renda menor que um salário mínimo por mês (37%). Em relação à fonte de renda foi identificado que o pai trabalha com carteira assinada em 44,9% e as mães em apenas 18,3%. Em 7,33% das famílias o pai está desempregado e as mães em 32,1%, fato que reforça a vulnerabilidade social das crianças portadoras de DF. Em 80% dos casos há algum tipo de recebimento de benefício social. Outro aspecto importante é a presença da DF em mais de um filho na mesma família, constatando 56% dos irmãos com a doença, sendo que deste, em 41% o diagnóstico é de AF. Quanto ao traço falciforme, 36,7% possuem ao menos mais de um filho com o traço. **Discussão e conclusão:** Devido à elevada morbimortalidade e as dificuldades econômicas encontradas na população com DF, são necessários programas comunitários de acompanhamento, assistência e orientação multidisciplinar para minimizar os impactos da patologia nas famílias, além da inclusão de políticas de aconselhamento genético aos casais portadores do traço falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.072>

72

#### ESTUDO DE VARIANTE GENÉTICA DO SOD2 NA NEFROPATIA FALCÊMICA

J.A. Leite<sup>a</sup>, S.M.P. Cruz<sup>a,b</sup>, A.C. Cabanas-Pedro<sup>a</sup>, M.S. Figueiredo<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Disciplina de Hematologia e Hemoterapia, Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Departamento de Medicina, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

**Objetivo:** Avaliar relação entre polimorfismo no gene da Superóxido-Dismutase-2 (SOD2) e nefropatia falcêmica. **Material e métodos:** Foram utilizadas amostras de DNA extraídas de pacientes com doença falciforme (DF) (SS e S $\beta$ <sup>0</sup>) acompanhados no Ambulatório de Hematologia no Hospital Universitário da Universidade Federal do Maranhão (HU-UFMA). Projeto aprovado pelos Comitês de Ética em Pesquisa da UFMA e UNIFESP. Todas as amostras foram obtidas após concordância do paciente e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. A investigação do polimorfismo rs4880 no gene SOD2 foi realizada através de amplificação com discriminação alélica por reação em cadeia da polimerase PCR em tempo real (qPCR), segundo protocolo da Applied Biosystems®. **Resultados:** Devidos a critérios de seleção, de um grupo total de 168 pacientes foram incluídos na análise 63 (37%) pacientes. No grupo de estudo, 37 (58,7%) indivíduos eram do sexo feminino, 56 (88,8%) SS e 7 (11,2%) S $\beta$ <sup>0</sup>. Dados laboratoriais no grupo total de pacientes obtidos estão expressos em médias ( $\pm$  DP): idade 29,7 ( $\pm$  3,4) anos; hemoglobina 8,7 ( $\pm$



1,2) g/dL, creatinina 0,6 ( $\pm$  0,2) mg/dL; Cistatina C 0,85 ( $\pm$  0,1) mg/L; CKD-EPI 157,1 ( $\pm$  20,3) mL/min/1,73 m<sup>2</sup>; albuminúria 34,8 ( $\pm$  103,9) mg/g. Frequência gênica observada: 0,25 do genótipo TT (G1), 0,46 TC (G2) e 0,28 CC (G3). Não houve diferença entre G1, G2 e G3 com relação aos dados avaliados. Macroalbuminúria foi observada em 3 pacientes do G3, embora sem diferença estatística. **Discussão:** A SOD protege as células do dano oxidativo através da eliminação de radicais livres. Foi observado que polimorfismo no gene SOD2 (rs4880) interfere no desenvolvimento de nefropatia em paciente com diabetes mellitus e a presença do alelo T esteve associada a macroalbuminúria nestes indivíduos. Como a nefropatia falcêmica guarda semelhanças com a nefropatia diabética, nós hipotetizamos que este polimorfismo poderia estar envolvido nesta manifestação. No entanto, não observamos relação entre o polimorfismo e manifestações renais, provavelmente devido aos rígidos critérios de exclusão utilizados neste estudo. A frequência gênica encontrada foi semelhante a estudo prévio realizado em pacientes falcêmicos no Brasil (Farias et al., 2018). **Conclusão:** Com a melhora na sobrevida da DF, observamos maior frequência de nefropatia falcêmica. A identificação de fatores associados a esta comorbidade é desejável e mais estudos, de preferência multicêntricos, são necessários para o esclarecimento desta questão.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.073>

73

#### HEALTHCARE PROFESSIONAL (HCP) PERCEPTIONS OF SICKLE CELL DISEASE (SCD): INTERNATIONAL SICKLE CELL WORLD ASSESSMENT SURVEY (SWAY)

M.R. Abboud<sup>a</sup>, J. James<sup>b</sup>, N. Ramscar<sup>c</sup>, I. Osunkwo<sup>d</sup>, S.C. Sway<sup>e</sup>

<sup>a</sup> American University of Beirut Medical Center, Beirut, Lebanon

<sup>b</sup> Sickie Cell Society, London, United Kingdom

<sup>c</sup> Novartis Pharma AG, Basel, Switzerland

<sup>d</sup> Sickie Cell Disease Enterprise at the Levine Cancer Institute/Atrium Health, Charlotte, United States

<sup>e</sup> On behalf of the SWAY steering Committee

**Goals:** SCD is a group of inherited blood disorders characterized by acutely painful vaso-occlusive crises, which can lead to hospitalization. SWAY was a cross-sectional survey assessing patient (pt) and HCP perceptions of SCD between 3 Apr and 4 Oct 2019. We report HCP perceptions of SCD symptoms, quality of life (QoL) and HCP-pt interactions. **Materials and methods:** SWAY was developed by SCD expert physicians, pt advocates and Novartis. Opinions were captured via a 1-7 Likert scale for some questions (5-7 indicated high impact/confidence). HCPs were recruited in 16 countries from six regions by Adelphi Real World fieldwork. Eligible HCPs had qualified in their primary specialty by 2014 and were caring for  $\geq$ 10 SCD pts at time of survey ( $\geq$ 5 pts in Canada;  $\geq$ 2 pts in the Netherlands). HCP and pt surveys were independent and samples were not matched, so comparisons are descriptive. **Results:** 365 HCPs completed SWAY; 69% had a primary spe-

cialty of hematology/hematology-oncology. 30% practiced in a private hospital/practice, 29% in a university/teaching hospital and 13% in an SCD center. 82% of HCPs had received their primary specialty qualification between 1995 and 2014. HCPs had a median of 25 SCD pts under their care in the year (yr) before SWAY. 101 HCPs treated adult pts only ( $\geq$ 18 yrs), 28 HCPs treated pediatric pts only and 236 HCPs treated both. HCPs most commonly mentioned acute pain (74%), chronic pain (72%) and fatigue (61%) as being frequently reported symptoms. Pts and HCPs had different views on some symptoms, eg 7% of HCPs thought insomnia is a frequent symptom, but 34% of pts (n=2145) experienced insomnia in the month before SWAY. Many HCPs recognized the high impact of SCD on education (81%) and maintaining employment (72%), which were assessed as functional indicators of QoL. Confidence in thorough pt assessment and in explanation of drug side effects was reported by 86% and 89% of HCPs, respectively. In the pt survey, confidence in thorough assessment and explanation of side effects was reported by 70% and 64% of pts, respectively. HCPs had most commonly initiated these treatments: for pts aged 6-11 yrs, folic acid (62% of HCPs) and anti-inflammatories (52%); for pts aged 12-17 yrs, folic acid (63%) and opioids (62%); for pts aged 18-39 yrs, opioids (76%) and folic acid (72%); and for pts aged  $\geq$ 40 yrs, opioids (72%) and hydroxyurea (67%). **Discussion:** Although the HCP and pt populations were surveyed separately, their independent perspectives showed some contrast in the perception of common symptoms. Differences of perception were also seen regarding how well drug side effects are explained in the clinic. Around one-quarter of HCPs did not think SCD has a high impact on school or work. In the pt survey, 51% of pts said that SCD had a high impact on school achievement and 32% had been fired by an employer because of SCD (Osunkwo et al. ASH 2019), suggesting the potential for broader HCP-pt discussion of these aspects of QoL. Most HCPs saw both adult and pediatric pts, which may indicate a limited global workforce able to treat SCD, although regional analyses are needed to investigate further. **Conclusion:** This global survey of SCD-treating HCPs indicates possible areas of disparity between HCP perspectives and pt experiences. **Funding:** Novartis Pharmaceuticals sponsored and was involved in running SWAY.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.074>

74

#### HEMÓLISE EXTRAVASCULAR ASSOCIADA À OCORRÊNCIA E RECORRÊNCIA DE ÚLCERA DE PERNA NA DOENÇA FALCIFORME

E.D.C. Santos<sup>a</sup>, P.V.B. Santana<sup>a</sup>, G.I.V. Melo<sup>a</sup>, L.L.S. Jesus<sup>a</sup>, S.P. Carvalho<sup>b</sup>, C.M. Kaneto<sup>a</sup>, E.V. Adorno<sup>c</sup>, T.C.C. Fonseca<sup>a,d</sup>, M.S. Gonçalves<sup>b</sup>, M.M. Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC), Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Laboratório de Investigação em Genética e Hematologia Translacional (LIGHT), Instituto Gonçalo Moniz (IGM), Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ), Salvador, BA, Brasil

