

115

IMPLEMENTAÇÃO DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA NACIONAL PARA TESTES DE ATIVIDADE, TIPAGEM E GENOTIPAGEM DE DEFICIÊNCIA HEREDITÁRIA DE FATOR XIII (PROJETO BR-13)

R.M. Camelo^a, M.D.C. Tenório^b, S.S. Figueiredo^b, S.S.D.S. Lopes^c

^a Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia da Paraíba (HEMOÍBA), João Pessoa, PB, Brasil

^c Laboratório de Genética e Biologia Molecular, Departamento de Biologia, Centro de Ciências Biológica e da Saúde, Universidade Estadual da Paraíba (UEPB), João Pessoa, PB, Brasil

O fator XIII (FXIII) é uma transaminase estabilizadora do coágulo. A deficiência hereditária do FXIII (dFXIII) está associada ao sangramento tardio espontâneo. A dFXIII grave (atividade de FXIII menor que 5 UI/dL) é rara (prevalência de 1:2-5 milhões de habitantes), herdada num padrão autossômico recessivo, devido a mutações homozigóticas ou heterozigóticas compostas. A prevalência de dFXIII leve a moderada é desconhecida, uma vez que as complicações hemorrágicas são mais esporádicas, apesar de ainda serem potencialmente graves. A dFXIII não só resulta em hematomas e menorragia, mas também é reconhecida pelo risco particularmente elevado de hemorragia intracraniana espontânea (30% ou mais, nas duas primeiras décadas de vida). Por conta disso, o diagnóstico acurado e a instituição precoce da profilaxia com concentrado de FXIII para evitar esses sangramentos são a chave para uma sobrevida normal. Entretanto, o diagnóstico de dFXIII é desafiador, uma vez que os testes convencionais de coagulação são normais, requerendo ensaios específicos, o que é especialmente difícil nos países em desenvolvimento. Os testes de solubilidade do coágulo não são padronizados e têm baixa sensibilidade, não sendo recomendados como triagem de rotina. No entanto, eles são o primeiro teste e talvez o único em quase todos os laboratórios de coagulação nos países em desenvolvimento, como no Brasil. Para minimizar o número de pacientes não diagnosticados, a qualidade do teste deve ser melhorada através de ensaios quantitativos de atividade FXIII, mas muitos laboratórios não estão equipados para isso, e, caso estejam, ainda há inconvenientes em relação aos limites de detecção. Por esse motivo, recomenda-se realizá-los em laboratórios centralizados. Finalmente, a genotipagem com pesquisa das mutações mais frequentes em certas regiões pode facilitar o diagnóstico através de análises em laboratórios de referência, embora possa não ser viável em todos os países e ainda possam existir mutações espontâneas. O Projeto BR-13 propõe implementar um centro especializado no diagnóstico de dFXIII (Hemocentro da Paraíba-HEMOÍBA, em João Pessoa/PB, e Universidade Estadual da Paraíba-UEPB, em Campina Grande/PB), através de um algoritmo que parte da busca ativa de familiares de primeiro grau de pacientes previamente diagnosticados pelo método de dissolução do coágulo em ureia



concentrada. Todos os casos índices serão testados quanto à atividade de FXIII e à tipagem da deficiência A ou B (HEMOÍBA), assim como terão analisada a mutação causadora da doença (UEPB). Esses resultados juntamente com dados clínicos serão cadastrados num registro nacional. A partir do heredograma dos casos índice, familiares potencialmente doentes ou portadores da mutação também serão investigados. Em 2016, havia 64 pessoas com dFXIII cadastradas no Ministério da Saúde (prevalência de 1:3 milhões de habitantes). Esperamos incluir inicialmente 32 casos, avaliando ainda 64 parentes de primeiro grau (irmão/irmã e filho/filha). O projeto foi aprovado pelos CAAE 20498819.9.0000.5187 (CEP UEPB/PRPG e CONEP). Pretende-se assim não apenas transformar esse centro em referência nacional, mas também otimizar o diagnóstico dos casos existentes e investigar novos casos com maior acurácia, garantindo-se um seguimento adequado para o tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.116>

116

INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA DE HEMOFILIAS DO TIPO A E DO TIPO B

R.B. Rezende^a, L. Teodoro^b

^a Faculdade Santa Rita, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Caracterizar a hemofilia; bem como verificar sua prevalência e incidência no gênero masculino. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão da literatura disponível nas bases de dados PUBMED e SciELO, utilizando os descritores: “Blood Coagulation Disorders”, “Hemophilia” e “Therapy”, devidamente cadastrados no MeSH, e suas respectivas traduções cadastradas no DeCS, empregando o operador booleano AND. Foram encontrados e avaliados 57 artigos e, ao fim, selecionados 10 para compor essa revisão. Os critérios de inclusão foram: artigos completos, disponibilizados de forma gratuita, publicados em inglês e português, entre os anos de 2015 a 2020. Bem como os critérios de exclusão foram: artigos nos demais idiomas, não disponibilizados de forma gratuita e nos quais a temática não se relacionava com o objetivo proposto. **Resultados:** Antigamente os indivíduos com distúrbios de coagulação eram tratados com terapia de substituição, de início com sangue total e plasma fresco congelado e, há pouco tempo, com concentrado de fator específico. As hemofilias são dadas como transtornos hereditários e genéticos que são prevalentes quase que de forma exclusiva ao gênero masculino, e são caracterizadas pelo comprometimento da coagulação normal do sangue. A terapia para hemofilia é feita pela reposição do fator de coagulação que se encontra em deficit, por meio da infusão endovenosa dos concentrados, fator VIII, para hemofilia A ou IX, para hemofilia B. **Discussão:** A hemofilia A é provinda da ausência do fator VIII da coagulação, sendo estimado que sua prevalência é de acometer um a cada 10 mil homens nascidos vivos, já a hemofilia B, tendo ausente o fator IX, acomete um homem a cada 50 mil nascidos vivos. A terapia para hemofilia desenvolveu muito nos últimos tempos, da bolsa de concentrado de plasma fresco congelado, para uma reposição mais específica de fator provindo de plasma e recombinante.



Pensando na erradicação da transmissibilidade de agentes patológicos, foi desenvolvido o fator VIII recombinante (rFVIII), e nos últimos 30 anos, a garantia do rFVIII foi aprimorada com a retirada das proteínas humanas e/ou animais presentes no processo de fabricação, com isso dificultando a possibilidade à exposição a agentes infecciosos conhecidos ou emergentes. **Conclusão:** Entende-se que a hemofilia é uma condição genética mais prevalente no sexo masculino, para a qual ainda não existe cura, apenas tratamento terapêutico por meio de reposição do fator de coagulação deficiente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.117>

117

INDEPENDÊNCIA FUNCIONAL ANTES E APÓS TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO EM PACIENTE HEMOFÍLICO SUBMETIDO À SINOVECTOMIA RADIOATIVA: ESTUDO DE CASO

C.D.S.S. Silva^a, L.M. Glória^b, N.D.S.S. Ramos^a, R.B. Melo^a, S.R.B. Rodrigues^a, D.B. Ferreira^a, P.S.M. Almeida^a, M.C.C. Noronha^c

^a Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA), Belém, PA, Brasil

^b Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brasil

^c Universidade Estadual do Pará (UEPA), Belém, PA, Brasil

Objetivos: Avaliar a independência funcional de um paciente hemofílico submetido à sinovectomia radioativa antes e após do tratamento fisioterapêutico. **Materiais e métodos:** Trata-se de um relato de caso realizado com um paciente hemofílico A grave, de 14 anos, submetido à sinovectomia radioativa, em 2017, no joelho esquerdo devido diagnóstico de sinovite crônica, a qual lhe causava hemartroses e hematomas espontâneos, dor e limitação funcional. O paciente foi encaminhado à fisioterapia uma semana após o procedimento, entretanto, só iniciou a fisioterapia após 3 meses devido morar no interior do Estado e por apresentar mais dois episódios de hemartroses no joelho esquerdo, porém sem queixa de dor. Foram empregados testes de força, escala visual analógica de dor e Score de Independência Funcional em Hemofilia (FISH), o qual avalia o autocuidado, transferências e mobilidade. A pontuação total variava de 7 a 28, sendo que 28 pontos indicam o melhor nível de funcionalidade. As variáveis avaliadas foram força muscular, dor articular e independência funcional como sentar, agachar, andar e subir escadas. O paciente foi submetido a dez sessões de fisioterapia, uma vez por semana, com duração média de 50 minutos. O protocolo incluiu a utilização de crioterapia e cinesioterapia convencional com ênfase em membros inferiores, utilizando caneleira e faixa elástica, mobilizações articulares, deambulação supervisionada e agachamentos. Após as 10 sessões o paciente foi reavaliado. **Resultados:** Na avaliação inicial, o paciente não referia queixa algica, apresentava força muscular grau 3 (de acordo com a escala de Oxford) e apresentava 25 pontos na Escala FISH, referindo desconforto durante domínio de transferência como agachar, e o domínio de mobilidade, que inclui

andar e subir escadas. Após as 10 intervenções, continuou sem queixa algica, apresentou melhora da força muscular para grau 4 e a pontuação da Escala FISH aumentou para 27 pontos, referindo ainda desconforto somente para agachar-se. **Discussão:** O procedimento de SR possui efeito significativo na redução da dor e frequência de hemartroses, como pôde ser visto no presente estudo. Entretanto, a fisioterapia aparece como um grande aliado a esse procedimento, visto que após as sessões, foi possível recuperar a força e conseqüente melhora da funcionalidade do paciente, melhorando assim, suas atividades de vida diária e a qualidade de vida. Além disso, foi possível notar que a dor não foi um fator determinante para a diminuição da funcionalidade, demonstrando que embora o paciente não apresente mais queixa algica, funções como mobilidade, flexibilidade e força muscular do membro acometido podem ainda estar comprometidas. **Conclusão:** Nota-se neste estudo que apesar da limitação da amostra, a intervenção fisioterapêutica pós procedimento de SR é promissor na otimização da funcionalidade e no cumprimento das atividades de vida diária. Neste trabalho, o paciente foi acompanhado pela fisioterapia pautado nas diretrizes do procedimento e corrobora com resultados de estudos semelhantes nesta mesma população, podendo apresentar resultados diferentes daqueles que não realizam tratamento fisioterapêutico após procedimento de SR. **Palavras-chave:** Hemofilia; Sinovectomia; Funcionalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.118>

118

INTEGRAÇÃO ENTRE OS CENTROS DE TRATAMENTO DE HEMOFILIA E PACIENTES COMO FORMA DE AUMENTAR A ADESÃO AO TRATAMENTO

R. Pereira^a, T. Furlani^a, M.L.G. Corvalho^a, G.G. Paneto^b, F.P. Careta^{a,b}

^a Associação dos Hemofílicos do Espírito Santo, Vitória, ES, Brasil

^b Universidade Federal do Espírito Santo (UFES), Vitória, ES, Brasil

Introdução: A importância da profilaxia, da autoinfusão, o desenvolvimento da artropatia, o mecanismo de ações dos novos medicamentos e a importância do tratamento da hepatite C não são bem compreendidos por muitas pessoas com hemofilia. Além disso, muitos profissionais que atuam na área não estão atualizados ou carecem das condições ideais de trabalho. Realizar eventos que criam proximidade entre os pacientes, possibilitando conversas abertas sobre assuntos difíceis, é forma forma de intervenção que pode ser produtiva. Além disso, os encontros com profissionais de saúde que atendem a comunidade com coagulopatias também permitem compreender as dificuldades enfrentadas por essas pessoas em seu ambiente de trabalho. **Objetivos:** Este projeto tem como objetivo fazer um levantamento da situação de trabalho dos profissionais localizados em cinco Centros de Tratamento de Hemofilia (CTH), bem como levantar a situação do tratamento da população atendida nesses serviços e seu nível de conhecimento sobre temas importantes nas coag-

