

Objetivos: Relato de caso de paciente pediátrico diagnosticado com Anemia Aplástica (AA) no Hospital Estadual da Criança do Rio de Janeiro. **Materiais e métodos:** Estudo retrospectivo através de revisão de prontuários da paciente no Hospital Estadual da Criança e no Instituto Nacional de Câncer/ RJ. **Resultados:** G.C.S., feminina, 4 anos, natural do Rio de Janeiro. Iniciou quadro de palidez, anorexia e equimoses sendo encaminhada para o HEC para investigação de anemia e trombocitopenia graves. Realizada biópsia de medula óssea que evidenciou menos de 5% de tecido hematopoietico. Pesquisa para hemoglobínúria paroxística noturna e pesquisa de quebras cromossômicas negativas. Feito diagnóstico de AA grave. Devido à elevada necessidade transfusional e apresentando três irmãos HLA compatíveis, foi encaminhada ao centro de transplante do INCA e submetida a TCTH alogênico aparentado. Paciente apresentou doença enxerto versus hospedeiro com alteração cutânea grau II e alterações hepáticas leves. Paciente encontra-se em uso de ciclosporina e em seguimento ambulatorial. **Discussão:** A AA é uma doença rara caracterizada por pancitopenia periférica e medula óssea hipocelular sem displasia ou fibrose. Pode ser congênita, adquirida ou idiopática. As causas congênitas correspondem a 25%–30% dos casos em crianças. As adquiridas podem estar relacionadas ao uso de farmacos, infecções, neoplasias, doenças sistêmicas, como as colagenoses, exposição à radiação ionizante e tóxicos industriais. A gravidade da AA é baseada em critérios laboratoriais: a) Moderada ou não severa: redução da celularidade medular e citopenia no sangue periférico não fechando critério para AA severa; b) AA severa: celularidade da medula < 25% e 2 dos 3 critérios seguintes: neutrófilos < $500 \times 10^6/L$, plaquetas < $20.000 \times 10^6/L$ e reticulócitos < $60.000 \times 10^6/L$; c) AA muito severa, preenche critérios da AA severa porém com neutrófilos < $200 \times 10^6/L$. Pode ser difícil o diagnóstico diferencial com a síndrome mielodisplásica, sendo necessárias investigações complementares como pesquisa de HPN, Anemia de Fanconi e Disceratose Congênita, além de realização de cariótipo e pesquisa de monossomia do cromossomo 7 e trissomia do cromossomo 8. As infecções e hemorragias são as maiores causas de morbimortalidade, devendo ser avaliado o uso de antimicrobianos profiláticos. O tratamento precoce com agentes imunossupressores ou com TCTH está associado a um melhor prognóstico. **Conclusão:** Houve uma melhora acentuada no tratamento nos últimos anos, aumentando as taxas de sobrevida global dos pacientes com AA. O correto gerenciamento desta doença está diretamente relacionada com uma investigação diagnóstica eficiente. Com o intuito de reconstituir a qualidade em hematopoiese, o TCTH vem se mostrando cada vez mais um tratamento eficaz com altas taxas de cura. Mas vale ressaltar que, mesmo após o sucesso do tratamento, o acompanhamento da criança até a vida adulta faz-se necessário pelo risco de complicações tardias, assim como acompanhamento psicológico desde diagnóstico.

CRIANÇA COM SEQUELA DE SÍNDROME COMPARTIMENTAL TRATADA COM FISIOTERAPIA E TERAPIA OCUPACIONAL ASSOCIADA À PROFILAXIA COM EMICIZUMABE: BENEFÍCIO E MENOR CUSTO

S Thomas^a, MEV Lopes^b, AN Fernandes^c, SAL Souza^a

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Federal dos Servidores do Estado, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Núcleo de Tratamento da Dor, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: Exemplificar, neste relato de caso, que a profilaxia com Emicizumabe (EMZ) pode ser efetiva e menos onerosa em crianças com hemofilia A e inibidores. O tratamento da hemofilia A consiste na Infusão Venosa (EV) do Fator VIII (FVIII). Atualmente dispõe-se também do anticorpo monoclonal EMZ de uso subcutâneo, para tratamento profilático dos sangramentos nos pacientes com hemofilia A. A maior complicação do tratamento da hemofilia é o surgimento de anticorpos inibidores em 5% a 30% dos pacientes até o 50º dia de exposição, em geral na infância. Nestes casos são utilizados os fatores by-pass Fator VII ativado (rFVIIa) ou CCPA. A resposta aos by-pass costuma ser inferior ao FVIII. O Ministério da Saúde (MS) preconiza para os pacientes com inibidor, a Imunotolerância (IT), com infusão EV diária ou em dias alternados do FVIII por semanas a anos. A IT tem sucesso de 60% a 80%. Durante a IT pode ser usado o by-pass EV diariamente ou mesmo várias vezes ao dia, dependendo da gravidade da hemorragia. Consequentemente, o acesso venoso dos bebês pode limitar a IT, sendo necessária, em alguns casos, a colocação de cateteres centrais, com suas complicações. **Material e métodos:** Relatamos o caso de uma criança de 1ª 2m, 10 kg, com a mão direita “em garra”, como sequela de síndrome compartimental no antebraço direito. Inibidor 15 UB, sem profilaxia com by-pass devida à dificuldade de acesso venoso, razão essa apontada pelos pais, quando recusaram a proposta de IT que exigiria idas frequentes à capital e inserção de cateter. Optou-se por iniciar EMZ, nas 4 primeiras doses de 3 mg/kg semanais, seguidas de 1,5 mg/kg semanais. Iniciou-se fisioterapia e terapia ocupacional diária e intensiva e órtese braquiopalmar em termoplástico de baixa temperatura. Foram compilados do Diário de Infusão: peso, utilização de fatores e indicações. Analisados Taxa de Sangramento Anual (TSA), custo unitário dos medicamentos e peso médio do paciente. **Resultados:** Como descrito nos gráficos, trata-se de um paciente altamente sangrador, em que o uso de rFVIIa nos eventos hemorrágicos foi 150% do utilizado na profilaxia. No período analisado de 1,36 anos o custo em Reais com medicamentos foi de: 2.089.380 com rFVIIa e 11.110,00 com FVIII. Nesse mesmo período, o gasto com EMZ foi 286.677,996. A lesão da mão evoluiu satisfatoriamente (imagens) e a criança avançou rapidamente nos marcos de Crescimento e Desenvolvimento. **Discussão:** No Brasil

o EMZ só é liberado pelo MS a pacientes que falharam à IT, embora, em bula, essa restrição não exista. Há relatos de sucesso com EMZ em bebês com ou sem inibidor em outros países; é esperada grande mudança na qualidade de vida, já que passam a usufruir de pleno desenvolvimento neuropsicomotor, fundamental nessa etapa, em que são previsíveis quedas da própria altura e traumatismos. Nessa criança, que é destra, haveria grande prejuízo, caso não se conseguisse reverter a função de sua mão direita. O tratamento com EMZ representou uma redução de 97% nos custos com o paciente, comparados antes e depois do EMZ, em que os sangramentos foram zero. **Conclusão:** Exemplificamos que a decisão de se iniciar EMZ em uma criança pequena levou à sua melhora clínica e economizou recursos públicos. Propomos a análise individualizada dos casos, principalmente na 1ª infância. Em casos selecionados, propomos o início da profilaxia com EMZ antes de se indicar a inserção de cateter para IT. Sem prejuízo a que, no futuro, com melhor acesso venoso, possa ser tentada a IT.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.602>

PERFIL DE MORTALIDADE POR DOENÇAS HEMATOLÓGICAS NÃO NEOPLÁSICAS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO ENTRE 2015 A 2020

LC Oliveira ^a, KDS Ramos ^a, BAC Oliveira ^b

^a Universidade Estácio de Sá, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital da Unimed Nova Friburgo, Nova Friburgo, RJ, Brasil

Objetivos: Analisar os dados epidemiológicos de mortalidade por doenças hematológicas não neoplásicas em crianças e adolescentes no estado do Rio de Janeiro entre os anos de 2015 a 2020. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo descritivo e retrospectivo, com dados coletados por meio do Sistema de Informação de Mortalidade (SIM) da plataforma DATASUS durante os anos de 2015 a 2020. Foram coletados dados de óbitos em menores de 19 anos por anemias carenciais, anemias por transtornos enzimáticos, transtornos falciformes, anemias hemolíticas adquiridas, anemias aplásticas, coagulação intravascular disseminada, púrpura e outras afecções hemorrágicas e agranulocitose, sendo agrupadas pelo CID-10 (D50 a D75). **Resultados:** Durante o período analisado foram constatados 254 óbitos por doenças hematológicas não neoplásicas em crianças e adolescentes. As principais causas de óbitos foram os transtornos falciformes, correspondendo a 23% dos óbitos, seguido por anemias aplásticas (19%) e coagulação intravascular disseminada (14%). Dentro dos transtornos falciformes, a maior prevalência dos óbitos foi entre crianças e adolescentes de cor/raça parda e preta (43% e 33%, respectivamente). A faixa etária de 15 a 19 anos apresentou o maior número de óbitos (31% do total), sendo os transtornos falciformes responsáveis por 26% desses óbitos. Outra faixa etária de destaque foi de 1 a 4 anos que apresentou 25% dos óbitos, sendo as anemias hemolíticas adquiridas a principal causa (28%). Observou-se que 54% dos

óbitos acometeram o sexo masculino e 46% o sexo feminino. A região metropolitana do estado do Rio de Janeiro registrou o maior número de óbitos (74%). Destes, 95 óbitos (37%) ocorreram no município do Rio de Janeiro. **Discussão:** O estudo buscou analisar as causas de mortalidade por doenças hematológicas não neoplásicas, tema pouco explorado na literatura brasileira, embora seja responsável por uma parcela significativa dos óbitos. Foi possível verificar que os transtornos falciformes são a principal causa de mortalidade em crianças e adolescentes, destacando que a faixa etária de 15 a 19 anos experimentou um maior número de óbitos e que pardos e pretos são os principais atingidos, dados semelhantes aos disponíveis na literatura. A mortalidade pelos transtornos falciformes na adolescência merece destaque, sendo necessárias abordagens específicas que busquem evitar as crises, hospitalizações recorrentes e, conseqüentemente, o óbito. Outra causa importante de mortalidade encontrada foi a anemia aplástica, sendo o maior número de óbitos também na adolescência. É uma doença rara caracterizada por pancitopenia associada a medula óssea hipocelular. As formas severa e muito severa requerem diagnóstico e tratamento precoce, já que a gravidade pode levar o paciente ao óbito. **Conclusão:** A mortalidade por doenças hematológicas não neoplásicas representa uma parcela significativa dos óbitos em crianças e adolescentes. Os transtornos falciformes são os principais responsáveis pelos óbitos, principalmente no final da adolescência, dados semelhantes à literatura. É notório a necessidade de realização de mais estudos buscando evitar as principais causas de óbitos relacionadas aos transtornos falciformes e anemias aplásticas entre crianças e adolescentes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.603>

EFEITO DOS POLIMORFISMOS RS1821131 E RS1801133 NO GENE DA MTHFR NA GASOMETRIA ARTERIAL DE RECÉM-NASCIDOS CARDIOPATAS

ACS Castro ^a, EJS Freitas ^a, AG Gbadamassi ^b, IPC Tavares ^a, JNV Silva ^b, MOO Nascimento ^b, MMP Luciano ^b, RO Brito ^b, RS Leal ^c, JPM Neto ^{a,b,d}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada, Universidade Federal do Amazonas (PPGIBA/UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas, Universidade Federal do Amazonas (PPGCF/UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Farmácia, Universidade Federal da Bahia (Farmácia/UFBA), Salvador, BA, Brasil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA/HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivo: Investigar a influência dos polimorfismos dos genes MTHFR (rs1821131 e rs1801133), FV (rs6025), SERPINE1 (rs6092) e THBS1 (rs1478604) na gasometria arterial de recém-nascidos