

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

com Cardiopatia Congênita (CC). **Materiais e métodos:** Noventa e oito recém-nascidos diagnosticados com CC acompanhados no Hospital Universitário Francisca Mendes (HUFM) da cidade de Manaus, Amazonas participaram do estudo. Os dados da gasometria foram obtidos pelo Sistema RAPIDLab 348EX (Siemens Healthineers). Os polimorfismos foram analisados utilizando sondas do sistema TaqMan®, utilizando a plataforma QuantStudio™6 (Applied Biosystems). As análises estatísticas foram executadas no software SPSS-23, considerados estatisticamente significativos aqueles com $p < 0,05$. **Resultados:** Níveis significativamente elevados para pressão parcial de Oxigênio (pO_2) ($p=0,011$) foram associados ao genótipo heterozigoto rs1821131_AC, enquanto o mutante rs1821131_CC à diminuição significativa do buffer base ($p=0,048$). O genótipo mutante rs1801133_TT apresentou diminuição significativa dos níveis de saturação de oxigênio (sO_2) ($p=0,008$) e da Fração de Oxihemoglobina (FO_2Hb) ($p=0,013$), enquanto o heterozigoto rs1801133_CT associado a elevação significativa dos níveis da fração de desoxihemoglobina (FHHb) ($p=0,007$). Não foram encontradas associações estatisticamente significativas entre os outros polimorfismos e os valores da gasometria. **Discussão:** Cardiopatias congênicas resultam em alterações cardíacas que podem comprometer a oferta de oxigenação arterial e/ou levar a distúrbios nas características hemodinâmicas de recém-nascidos. Não foram encontrados dados na literatura que demonstrem a associação de polimorfismos nos genes MTHFR, FV, SERPINE E THBS e gasometria arterial em cardiopatas. Porém, estudos anteriores revelaram que os polimorfismos genotipados neste estudo, principalmente os da MTHFR, podem aumentar a susceptibilidade ao desenvolvimento de CC, maior risco de malformações cardíacas e maior gravidade em cardiopatas, devido principalmente às alterações nos níveis de ácido fólico e homocisteína. **Conclusão:** Os resultados deste estudo demonstram possível papel importante da MTHFR na concentração de gases presentes no sangue, bem como alterações nas trocas gasosas que podem auxiliar no diagnóstico concomitantemente de modificações respiratórias e renais em cardiopatias. Os resultados apresentados podem ser valiosos para futuras associações entre hiperhomocisteinemia e alterações gasosas em doenças graves como cardíacas e renais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.604>

ASSOCIAÇÃO DOS POLIMORFISMOS RS2069845 E RS1524107 DA GENE DA IL-6 NA GASOMETRIA ARTERIAL DE RECÉM- NASCIDOS COM CARDIOPATIA CONGÊNITA

ACS Castro^a, EJS Freitas^a, AG Gbadamassi^b,
JNV Silva^b, MOO Nascimento^b, MMP Luciano^b,
IPC Tavares^a, 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: Avaliar a influência dos polimorfismos (SNPs) rs2069845, rs1524107, rs2069832, rs2069835, rs2069842 e rs2069849 no gene IL-6 com os níveis da gasometria arterial de recém-nascidos com Cardiopatia Congênita (CC). **Materiais e métodos:** Este trabalho envolveu 98 recém-nascidos atendidos e acompanhados no Hospital Universitário Francisca Mendes (HUFM) da cidade de Manaus, Amazonas. Os dados da gasometria foram obtidos pelo Sistema RAPIDLab 348EX (Siemens Healthineers). A análise dos SNPs foi realizada pela técnica PCR em tempo real (qPCR), utilizando sistema TaqMan®, por meio da plataforma QuantStudio™6 (Applied Biosystems). As análises estatísticas foram executadas no software SPSS-23, considerados estatisticamente significativos aqueles com $p < 0,05$. **Resultados:** Associações significativas entre os genótipos e gasometria arterial foram encontradas para os SNPs rs2069845 e rs1524107, apresentando níveis significativamente diminuídos para pH ($p=0,041$) e bicarbonato (HCO_3) ($p=0,03$) associados ao genótipo normal rs2069845_AA, enquanto elevação do buffer base (0,011) associado ao genótipo mutante rs2069845_GG. O SNP heterozigoto rs1524107_AT esteve associado a níveis diminuídos significativos para HCO_3 ($p=0,022$) e buffer base ($p=0,004$) e ao aumento significativo dos níveis de pO_2 ($p=0,024$). Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas para os outros polimorfismos e os valores de gasometria. **Discussão:** Pacientes cardiopatas com elevação de interleucinas inflamatórias são mais propensos a desenvolver maior gravidade e complicações de sua clínica, predispondo principalmente a insuficiência cardíaca aguda, miocardite, trombose e arritmias. A cardiopatia congênita é uma anomalia na estrutura e função cardiocirculatória resultando em defeitos cardíacos que podem comprometer a oferta de oxigenação no sangue ou levar a distúrbios nas características hemodinâmicas. A interleucina 6 é uma citocina pleiotrópica com papéis importantes em muitos processos, incluindo respostas imunes e inflamatórias. Níveis séricos elevados de IL-6 em pacientes com doença coronariana, especialmente naqueles com infarto agudo do miocárdio, podem ser preditivos de gravidade até mesmo fatal. Estudos anteriores revelaram que SNPs da IL-6 conduzem a alterações nos níveis de citocinas pró-inflamatórias, resultando em uma síndrome inflamatória em órgãos importantes, como o coração e pulmão, podendo gerar distúrbios no equilíbrio ácido-base e oxigenação do sangue. **Conclusão:** Nossos dados demonstraram a presença dos polimorfismos rs2069845 e rs1524107 em pacientes com CC apresentam alterações significativas da gasometria. Baseado nesses resultados, compreendemos que a presença dos polimorfismos da IL-6 pode ter impacto relevante no equilíbrio ácido-base de pacientes com CC por promover a uma predisposição elevada a acidoses, consequentemente reduzindo a capacidade do coração