

six moderate, and two mild). Among the pathogenic or probably pathogenic variants found, six are new (chrX:154993148; chrX:154954014; chrX:154931503; chrX:154929482; chrX:154930824; chrX:154837665) and 12 have been described previously (rs2073186194, rs1331801498, rs137852357, rs1168154820, rs137852358, rs137852367, rs1455987570, rs387906432, rs1367630608, rs1432162307, rs137852442, rs111033614). Three variants (chrX:154993148, rs137852367, and rs1455987570) are located in the plastocyanin-like 1 and F5/8 type A1 domains of the FVIII protein and cause alterations in the cDNA c.389G>A, c.566C>G, and c. 269T>G, respectively, as well as alterations in the proteins p.Gly130Glu, p.Ser189*, and p. Leu90Arg. Variant chrX:154954014 is located in the plastocyanin-like4 and F5/8 typeA2 domains of the FVIII protein and causes alterations in cDNA c.1779delC and protein p.Leu594fs. Five variants chrX:154931503, chrX:154930824, rs2073186194, rs137852357 and rs1168154820 are located in the B domain of the FVIII protein and each causes alterations in cDNA c.2287C>T, c.2962_2963insGT, c.3629delA, c.6496C>T, and c.3982C>T and protein changes in p.Gln763*, p.Gly989fs, p. Ile1213fs, p.Arg2166*, and p.Gln1328*. Two variants (rs1432162307 and rs137852442) are located in the plastocyanin-like5 and F5/8typeA3 domains of the FVIII protein and cause changes in cDNA c.5178G>C and c.5399G>A, respectively, and changes in protein p.Trp1726Cys and p. Arg1800His. The rs1367630608 variant is located in the plastocyanin-like6 andF5/8 typeA3 domains of the FVIII protein and causes alterations in cDNA c.5981T>G and protein p. Leu1994Arg. Two variants (chrX:154837665 and rs137852358) are located in the F5/8typeC2 domain of the FVIII protein and cause changes in cDNA c.6988C>T and c.6683G>A, respectively, and changes in protein p.Gln2330* and p.Arg2228Gln. Variants rs387906432, rs111033614, and rs1331801498 are not in any domain of the FVIII protein but each cause changes in cDNA c.43C>T, c.5123G>A, and c.6575-1G>A and in protein p. Arg15* and p.Arg1708His. In this context, molecular diagnosis proved to be important to determine which variants are responsible for the disease in patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.884>

ESTUDO DA ADESÃO AO TRATAMENTO PROFILÁTICO DOS PACIENTES COM HEMOFILIA, SEM INIBIDOR, ATENDIDOS EM CENTRO DE REFERÊNCIA DO CEARÁ

NM Beserra ^{a,b}, RM Camelo ^c, ES Nascimento ^b, CMG Machado ^b, RPG Machado ^b, SMC Dantas ^b, RPG Lemes ^b

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (Hemoce), Fortaleza, CE, Brasil

^b Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^c Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

A hemofilia hereditária, considerada uma doença rara, é uma coagulopatia ligada ao cromossomo X que se caracteriza pela ausência ou deficiência do Fator VIII na Hemofilia A e do Fator

IX na Hemofilia B. Os principais sinais clínicos que caracterizam a hemofilia são sangramentos intra-articulares (hemartroses), musculares ou em outros tecidos ou cavidades. O tratamento profilático de infusão do fator deficiente é atualmente o padrão ouro para evitar as hemartroses, que se recorrentes podem comprometer as articulações causando a artropatia hemofílica, a qual afeta consideravelmente a qualidade de vida desse grupo de pacientes. Sabe-se que a não adesão ao tratamento medicamentoso é o principal obstáculo para o sucesso da farmacoterapia em pacientes crônicos e ambulatoriais. E o controle dos sangramentos nos pacientes com hemofilia é mais eficaz naqueles que seguem as recomendações dos seus tratamentos. O objetivo deste estudo foi avaliar a adesão ao tratamento das pessoas com hemofilia A e B, sem inibidor, em regime de profilaxia, atendidos no Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), em Fortaleza. Trata-se de um estudo transversal, observacional e descritivo, com a coleta dos dados realizada no período junho e outubro de 2022, no ambulatório do HEMOCE em Fortaleza. Participaram do estudo os pacientes com Hemofilia A e B, em profilaxia há pelo menos 12 meses e sem inibidor. Foi aplicado um questionário específico para avaliação da adesão na hemofilia, o VERITAS-Pro. Além disso, foi estimada a adesão por meio da relação de doses dispensadas e doses prescritas dos fatores pró-coagulantes no período de 12 meses. Os registros das dispensações foram checados através das informações nas prescrições, e das saídas realizadas no sistema nacional, o Webcoagulopatias. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hemoce, com parecer de número 5.375.029. A amostra final foi de 106 pacientes, sendo que 67,0% eram adultos, 87,7% com hemofilia A, e 90,5% eram graves. Considerando as pontuações dos questionários utilizados, para o VERITAS-Pro, a média foi de 40,9 com mínima de 24 e máxima de 67, obtendo que 93,4% da população estudada possuía adesão ao tratamento. Os domínios com melhor desempenho para a adesão foram: Lembrança e Omissão, com média de 5,5 e 5,8, respectivamente. A avaliação da adesão pela relação entre as Doses Dispensadas e Doses Prescritas foi abaixo do resultado mostrado pelo VERITAS-Pro, com apenas 44,3% dos pacientes com adesão. Diante dos resultados encontrados, observou-se que a taxa de adesão ao tratamento profilático, medido pelo questionário VERITAS-Pro, foi bem elevada, e houve uma grande diferença dessa taxa quando comparado ao outro método. Espera-se que estes resultados possam servir de base para a realização de mais pesquisas sobre o tema, a fim de se conhecer melhor o perfil das pessoas com hemofilia, e propor melhorias contínuas para a promoção da adesão ao tratamento em coagulopatias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.885>

PLASMIN GENERATION IN HEALTHY INDIVIDUALS

LFS Arzenares, SAL Montalvão, G Goes, B Martinelli, JM Annichino-Bizzacchi

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil