

Apresenta aspectos epidemiológicos, clínicos e patológicos característicos de acordo com a área geográfica, principalmente conforme o nível socioeconômico de um determinado país. **Objetivos:** Estabelecer o perfil clínico ao diagnóstico de LH de crianças e adolescentes brasileiros, no período de 2019 a 2023. **Material e métodos:** Estudo transversal, realizado com base em dados epidemiológicos do DATASUS, seção Painel Oncologia, sobre o diagnóstico de Linfoma de Hodgkin (identificado como “Doença de Hodgkin” nessa plataforma) em pacientes pediátricos, período de abrangência de 2019 a 2023. Para fins estatísticos, os casos foram divididos conforme a faixa etária, quais sejam: menores de 1 ano, entre 1 e 4 anos, entre 5 e 9 anos, entre 10 e 14 anos e entre 15 e 18 anos. **Resultados:** No período analisado, foram registrados 1590 diagnósticos de LH na população pediátrica, majoritariamente feitos em indivíduos do sexo masculino (60,9%). Com relação à distribuição geográfica dos casos de LH no Brasil, observou-se que 39,7% foram no Sudeste, 26,3% no nordeste, 16,7% no sul, 9,3% no norte e 8% no centro-oeste. Quanto à idade do paciente ao diagnóstico, 46,5% tinham entre 15 e 18 anos, 32% entre 10 e 14 anos, 17,9% entre 5 e 9 anos, 3% entre 1 e 4 anos e 0,6% menos de 1 ano ( $n = 10$ ). Tratando-se do estadiamento, observou-se que 19,6% foram alocados no Grupo 0, 12,1% no Grupo 1, 17,4% no Grupo 2, 18,4% no Grupo 3, 15% no Grupo 4 e 17,5% tiveram essa informação ignorada ou foram classificados como “não se aplica”. Dentre as modalidades terapêuticas aplicadas, 78% foram submetidos à quimioterapia, 6,7% à cirurgia e 4,4% à radioterapia. Apenas 1 caso foi submetido às formas de tratamento combinadas e 172 (10,8%) não dispunham de informação a respeito do tratamento. **Discussão:** Na amostra considerada, a idade média ao diagnóstico de LH foi de 13 anos, com predomínio do sexo masculino, semelhantemente ao que é reportado em outros trabalhos. No âmbito de estadiamento, o sistema mais utilizado para descrever a extensão do LH é a classificação Lugano, baseada no antigo sistema Ann Arbor, sendo os estágios descritos por números romanos de I a IV. Neste estudo, observou-se discrepância nos dados do DATASUS, considerando-se a existência do grupo “0”, o qual concentrou o maior número de registros, seguido dos estágios 3 e 4, que correspondem a doença avançada ou extensa. Quanto ao tratamento, a quimioterapia e a radioterapia representam as principais abordagens terapêuticas dos pacientes com LH clássico. Em nossa revisão de dados, a quimioterapia foi realizada por mais da metade dos pacientes, entretanto, um número expressivo necessitou de intervenção cirúrgica. **Conclusão:** Registros de base populacional são relevantes para a monitorização de mudanças no impacto da doença e da qualidade da assistência prestada. A escassez de dados existentes na literatura que ilustrassem o comportamento do LH nas crianças e adolescentes do nosso país encorajou a realização deste estudo, com o intuito de descrever as características clínicas e epidemiológicas dos pacientes pediátricos brasileiros com LH, avaliar sua sobrevida e buscar possível associação prognóstica. A otimização dos registros clínicos nas plataformas de dados nacionais faz-

se necessária a fim de que se possa obter a devida interpretação do panorama do LH na população infantil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1021>

#### ENOS RS1799983 POLYMORPHISM IS ASSOCIATED WITH PERSISTENT ALBUMINURIA IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

AR Belisário <sup>a,b</sup>, JA Almeida <sup>b</sup>, ACSE Silva <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Centro de Tecidos Biológicos de Minas Gerais, Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brazil

<sup>b</sup> Laboratório Interdisciplinar de Investigação Médica, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

**Aim:** Albuminuria is associated with morbidity and early mortality in individuals with Sickle Cell Anemia (SCA). However, albuminuria is often intermittent in children with SCA. Children at the highest risk of Chronic Kidney Disease (CKD) cannot be identified prior to the appearance of irreversible albuminuria and the physiopathology is not well understood. Endothelial Nitric Oxide Synthase gene (eNOS) polymorphisms have been associated with the synthesis of variable quantities of Nitric Oxide (NO) and may influence the risk of sickle cell nephropathy. This study aimed to evaluate the association between persistent albuminuria and the rs1799983 and rs2070744 polymorphisms in a population of children and adolescents with SCA from Minas Gerais, Brazil. **Methods:** We recruited steady-state participants at Fundação Hemominas outpatient clinic with SCA. Random-spot urine specimens were collected during routine visits. Albuminuria was defined as urine albumin/creatinine ratio  $> 30$  mg/g. Participants were prospectively categorized by the presence or absence of albuminuria at baseline and at the follow-up urine test. Those with albuminuria at baseline and at the follow-up urine test were considered to have persistent albuminuria. Steady-state laboratory data were obtained from medical records. Genotyping of rs1799983 and rs2070744 polymorphisms was performed by qPCR. **Results:** The 355 participants evaluated in this study were between 1.6 and 20.2 years of age at the baseline ( $10.5 \pm 4.6$ ) and 186 (52.4%) were males. The mean follow-up period was 2.5 years (SD = 1.2; range 6m–6.2y), providing 874 patient-years. At the baseline, 263 (74.1%) participants were receiving intensification therapy (hydroxyurea, chronic blood transfusion, or both). Fifth-three (14.9%) presented persistent albuminuria. The odds of persistent albuminuria was higher in children and adolescents who had the GT or TT genotype ( $n = 28/136$ ; 20.6%) of the rs1799983 polymorphism when compared to those with the GG genotype ( $n = 25/219$ ; 11.4%) (OR = 2.0, 95% CI 1.1–3.6;  $p = 0.022$ ). The cumulative incidence of persistent albuminuria for the GG group was 23.8% (SE = 6.0%), while that for the GT or TT group

was 35.8% (SE = 7.1%;  $p = 0.025$ ). The indirect bilirubin and reticulocytes levels of participants who had the GT or TT genotype were significantly higher when compared to those with the GG genotype ( $2.6 \pm 1.7$  mg/dL and  $1.7 \pm 1.1$  mg/dL, respectively;  $p < 0.001$ ;  $15.6 \pm 4.1\%$  and  $13.6 \pm 4.6\%$ , respectively;  $p = 0.002$ ). Additionally, the hemoglobin level of children and adolescents who had the GT or TT genotype was significantly lower when compared to those with the GG genotype ( $7.6 \pm 0.8$  g/dL and  $8.1 \pm 1.1\%$ , respectively;  $p = 0.007$ ). There was no association between persistent albuminuria and rs2070744 polymorphism genotypes. **Discussion:** NO has vasodilator effect vital for maintenance of vascular function. The rs1799983 has been associated with reduced NO production. Our study provides data to understand the physiopathology of albuminuria in children and adolescents with SCA and sheds light on a potential genetic marker for CKD development. Additionally, the association of rs1799983 genotypes with hemolysis markers suggests that this polymorphism can influence other clinical manifestations of SCA. **Conclusion:** We found that eNOS rs1799983 polymorphism was associated with an increased risk of persistent albuminuria in individuals with SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1022>

#### HEMOGLOBINOPATIA ASSOCIADA À HEMOGLOBINA INSTÁVEL SANTA ANA: RELATO DE CASO

TS Borborema<sup>a</sup>, JS Lima<sup>a</sup>, M Murao<sup>b</sup>,  
NF Perim<sup>c</sup>, FF Costa<sup>a</sup>, TS Borborema<sup>d</sup>

<sup>a</sup> Hospital Infantil João Paulo II, Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>c</sup> Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>d</sup> Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivo:** Hemoglobinopatias afetam cerca de 7% da população mundial. A Hemoglobina (Hb) Santa Ana, uma variante instável, foi relatada pela primeira vez em 1968 e confirmada como sendo devida à mutação do gene HBB c.266T>C. Na Hb Santa Ana, o aminoácido leucina na posição 88 da cadeia  $\beta$ -globina normal é substituído por prolina. As manifestações clínicas dos casos relatados são muito semelhantes, anemia hemolítica, icterícia, urina marrom e esplenomegalia. Relatamos o caso de um paciente masculino, com quadro de anemia hemolítica não imune, sintomático, com ampla propedêutica realizada sem definição diagnóstica. Após o sequenciamento completo do genoma foi encontrada a variante c.266T>C,  $p$ . (Leu88Pro) no éxon 2 do gene HBB, em heterozigose, nesse indivíduo. Trata-se do segundo caso no Brasil, sendo o primeiro em 1994. **Material e método:** Revisão retrospectiva do prontuário médico. **Resultado:** Masculino, afrodescendente, desde os 6 anos de vida, com quadro de anemia hemolítica, icterícia, urina enegrecida, esplenomegalia, discrepância significativa entre os valores da saturação do oxigênio medidos

pela gasometria arterial (normal) e pela oximetria de pulso (75%). Quadro exacerbado por processos infecciosos, necessitando de transfusões de hemácias. Dosagem de G6PG, dosagem de piruvato quinase, curva de fragilidade osmótica, eletroforese de hemoglobina, pesquisa de deleção da cadeia alfa da globina, pesquisa de clone de HPN e Coombs direto, todos negativos. Mielograma: medula hiper celular com hiperplasia eritrocítica. Exames relevantes: Hb 5,6, reticulócitos 22,9%, bilirrubina indireta 2,33, direta 0,83, LDH 1.397 e haptoglobina inferior a 6. Atualmente com 19 anos de idade, mantém-se sem anemia, níveis de Hb em torno de 13 g/dL, porém icterício, marcadores de hemólise positivos, esplenomegalia volumosa e dor abdominal recorrente. Histórico familiar: pais e irmãos hígidos. **Discussão:** A Hb Santa Ana [ $\beta$ 88(F4) LeuPro (CTG>CCG) HBB: c.266T>C] é uma variante instável da hemoglobina caracterizada pela substituição do aminoácido leucina por prolina na 88ª posição da cadeia  $\beta$ -globina. Essa hemoglobina variante não é detectada pela eletroforese em HPLC. O curso clínico foi semelhante aos dos casos relatados anteriormente, ou seja, anemia hemolítica crônica compensada, presença ocasional de urina escura, esplenomegalia e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Este erro é devido às diferenças estruturais na hemoglobina variante, fazendo com que a luz seja absorvida em um comprimento de onda diferente além da faixa normal do oxímetro. O tratamento de suporte é considerado o esteio no cenário agudo. Os cálculos biliares são comuns, muitos pacientes são submetidos a colecistectomia, mas há um debate em torno dos méritos da esplenectomia, devido as complicações tromboembólicas, incluindo fatalidades. A suplementação com 1 mg/dia de ácido fólico tem sido relatada na literatura, embora o benefício específico não tenha sido estabelecido. **Conclusão:** Descrevemos o caso de um homem jovem com anemia hemolítica crônica, icterícia acentuada e sem alterações fenotípicas, com exames laboratoriais compatíveis com anemia hemolítica rara, eletroforese de hemoglobina pelo método convencional normal e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Essas informações são úteis para se pensar em hemoglobinopatias raras e a necessidade do exame genético precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1023>

#### RELATO DE CASO: TROMBOSE POR PEG- ASPARAGINASE EM PACIENTE COM LINFOMA LINFOBLÁSTICO DE CÉLULAS T

BK Losch<sup>a</sup>, FK Tornquist<sup>a</sup>, EW Silva<sup>a</sup>,  
TS Hahn<sup>a</sup>, AH Schuck<sup>a</sup>, MFL Pezzi<sup>a</sup>,  
LV Calderan<sup>a</sup>, LM Lorenzini<sup>a</sup>, ACF Segatto<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

**Introdução:** A PEG-Asparaginase (PEG-A) está presente em protocolos quimioterápicos de diversas doenças