

agosto de 2022 a mediana de tempo encontrada na avaliação do TTA foi de 127 minutos. Nesse período foram identificadas várias questões que poderiam interferir no atraso do início do antibiótico: desconhecimento da equipe sobre o tema (desde os funcionários da recepção, triagem, médicos e enfermeiros); trocas constantes na equipe; ausência de uma forma de identificação destes pacientes na portaria; dificuldade para punção do acesso venoso; dispensação do medicamento pela farmácia após a prescrição, entre outros. Como medidas de melhoria foi realizada uma ação de conscientização sobre a neutropenia febril, em 13 de setembro, dia mundial da seps. Foram criados fluxos de trabalho para orientar cada etapa da passagem do paciente pelo PA, desde a recepção na portaria, triagem, avaliação médica e administração do antibiótico. Foi elaborado um cartão de identificação do paciente em tratamento oncológico. Após a implementação destas medidas, observou-se uma redução da mediana do TTA para 51 minutos, entre setembro/22 e abril/23. Outros resultados observados: 100% de adesão ao protocolo de neutropenia com relação ao antibiótico prescrito e à coleta de hemocultura. Neste período não ocorreu nenhum óbito, em 6 eventos foi identificada seps grave e em 4 eventos o paciente precisou ser transferido ao UTI. **Discussão:** As dificuldades observadas que culminavam com o atraso da administração da antibioticoterapia foram semelhantes ao relatado na literatura, conforme descrito por Koenig et al. No presente estudo, provavelmente pelo pequeno número de eventos registrados, não foi observado impacto da redução do TTA nos desfechos desfavoráveis (seps grave, transferência à UTI e/ou óbitos). **Conclusão:** As medidas de melhoria à assistência do paciente oncológico são importantes para redução das causas evitáveis de óbitos. São medidas geralmente de baixo custo, mas com potencial de grande impacto. É essencial que as mudanças implementadas sejam reavaliadas periodicamente para a sustentabilidade dos resultados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1086>

CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS DE CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME ATENDIDAS COM EVENTOS AGUDOS NO HC-UFTM

AFB Soares, FB Vito, HM Souza

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução/objetivo: A Doença Falciforme (DF) é uma patologia grave, que apresenta risco à vida do indivíduo e é considerada a uma das doenças genéticas de maior incidência no Brasil, sendo Minas Gerais o terceiro estado com maior prevalência. Caracteriza-se clinicamente por crises vaso-oclusivas, que acometem órgãos e tecidos como cérebro, pulmão, ossos, rim e baço, geralmente dolorosas e muitas vezes acompanhadas ou precedidas de processos infecciosos e febre. Assim, o objetivo deste estudo é avaliar as causas e a frequência dos eventos agudos em crianças com doença falciforme atendidas pelo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (HC-UFTM). **Material e métodos:** Trata-se de

estudo descritivo, observacional, e transversal a partir de dados de prontuários. A amostra envolve internações de crianças (< 18 anos) com DF no Pronto Socorro (PS) do HC-UFTM devido à crise vaso-oclusiva e/ou febre, no período compreendido entre janeiro de 2018 e dezembro de 2022. Variáveis demográfica, epidemiológica e clínica foram analisadas, a partir de estatística descritiva, apuração de frequências, medidas descritivas e teste t Student, com nível de significância de 5%. **Resultados:** Dos prontuários de pacientes atendidos na PS no período, foram identificadas 292 ocorrências de eventos agudos em 59 crianças com DF que atenderam os critérios de inclusão. Quanto ao perfil demográfico e epidemiológico, a idade variou de 0 a 17 anos e 11 meses, com média de 7,18 anos; 66,44% dos eventos se manifestaram no intervalo de 0 a < 10 anos de idade; 52,54% eram do sexo masculino, respondendo a 51,04% dos eventos registrados e 47,46% do sexo feminino com 48,97% dos eventos ($p=0,75$). Quanto à procedência, 37,28% eram de Uberaba, com 35,95% dos eventos, enquanto os demais 62,72% eram de outras cidades, respondendo por 64,05% dos eventos ($p=0,85$); 24,54% eram brancos (22,42% dos atendimentos), enquanto 75,86% eram não brancos (77,58% dos eventos) ($p=0,68$). Quanto ao tipo de hemoglobinopatia, 52,54% possuíam anemia falciforme (HbSS) e corresponderam a 61,30% dos eventos e 45,76% a Doença Falciforme (HbSC/HbSF/HbSB) e corresponderam a 38,70% dos eventos ($p=0,23$). Destes, a AF foi diagnosticada em 56,82% dos não brancos e em 35,71% dos brancos. Em relação ao motivo que desencadeou o evento, nos pacientes HbSS, 49,72% foram gerados por crise algica, enquanto 50,28% foram desencadeados por outras causas. Na DF 56,90% foram desencadeados com crise algica e 43,10% foram gerados por outras comorbidades. **Discussão:** Apesar da análise preliminar apontar algumas correlações, a análise estatística não mostrou diferença significativa entre os grupos. Esses resultados podem sugerir que novos estudos com número maior de participantes sejam necessários ou novas correlações devam ser exploradas. Assim, é relevante considerar que há uma multiplicidade de fatores que podem estar envolvidos nos motivos que possam desencadear as crises, principalmente o uso da hidroxiureia empregada, especialmente, naqueles com anemia falciforme. **Conclusão:** O presente estudo, desenvolvido em um único hospital, possui limitações inerentes ao seu tamanho e desenho. Conclui-se que estudos maiores envolvendo mais instituições são essenciais para obtermos conclusões de maior impacto na prática clínica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1087>

MODULAÇÃO EPIGENÉTICA NO GENE FATOR DE CRESCIMENTO DE FIBROBLASTO 17 (FGF17) EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM SÍNDROME MIELODISPLÁSICA

MA Silva ^a, EF Rodrigues ^a, DC Cassiano ^b,
SC Soares ^c, TS Fernandez ^a, VL Lovatel ^a

^a Laboratório de Citogenética, Divisão de Laboratórios Especializados (DISLABESP), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Department of Molecular Mechanisms of Disease (DMMD), Universidade de Zurich, UZR, Switzerland

^c Programa de Carcinogênese Molecular, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Síndrome Mielodisplásica (SMD) compreende um grupo heterogêneo de doenças clonais de origem nas células tronco pluripotente. A SMD é caracterizada por uma Medula Óssea (MO) displásica, ineficiência no processo de hematopoese, apoptose intramedular aumentada e citopenias no sangue periférico. Cerca de 10% a 40% dos pacientes têm propensão para transformação leucêmica principalmente para Leucemia Mieloide Aguda (LMA). Na faixa pediátrica a SMD é considerada rara, representando de 2% a 4% de todas as neoplasias hematológicas pediátricas. A SMD pediátrica (SMD-p) apresenta uma etiopatogenia distinta dos pacientes adultos. A SMD é considerada um modelo ideal para estudos epigenéticos, contudo, pouco se sabe sobre o papel dessas alterações no grupo pediátrico. Dentro das alterações epigenéticas, a metilação tem sido a melhor compreendida, principalmente no contexto das regiões promotoras de genes associados ao desenvolvimento, proliferação e controle do ciclo celular. O gene do fator de crescimento de fibroblasto 17 (FGF17) faz parte da grande família dos fatores de crescimento que desempenham papéis importantes na progressão de tumores sólidos. Entretanto, seu papel nas neoplasias hematológicas ainda precisa ser elucidado. Até o presente momento, não há nenhum estudo que tenha avaliado o perfil de metilação do corpo gênico de FGF17 e seu possível papel na SMD-p. **Objetivo:** Analisar o perfil de metilação do corpo gênico de FGF17 em pacientes com SMD-p e correlacionar com as características citogenéticas e clínicas. **Metodologia:** A análise citogenética foi realizada em 58 amostras de MO de pacientes com SMD-p através do bandejamento G. A análise do perfil de metilação do corpo gênico de FGF17 foi realizada por pirosequenciamento e como controle utilizamos 9 amostras de MO de doadores pediátricos para o transplante. **Resultados:** A Citopenia Refratária da Infância (CRI) foi o subtipo mais frequente (62,1%). Alterações citogenéticas foram observadas em 58,6% dos pacientes. O pirosequenciamento dos 4 sítios CpGs do corpo gênico de FGF17 mostrou que os pacientes apresentavam um perfil de metilação heterogêneo em relação aos controles. A hipermetilação foi observada associada com cariótipo anormal em relação aos controles ($p=0,04$). Pacientes com SMD/LMA apresentaram hipermetilação de FGF17 em relação aos controles ($p=0,01$) e aos pacientes com CRI ($p=0,02$). A evolução da SMDp para LMA foi observada em 45% (26/58) e esteve associada a hipermetilação do gene FGF17 ($p=0,03$). **Discussão:** Estudos vêm apontando a importância da metilação do DNA fora da região promotora. Demonstrando que a metilação no corpo gênico pode afetar a progressão do tumor levando a um aumento de expressão dos genes. Nosso estudo foi o pioneiro ao verificar o perfil de metilação no corpo gênico de FGF17 em pacientes com SMD-p. O FGF17 atua como regulador de vias como PI3K-Akt, MAPK, Ras, Rap1 e mTOR, a ativação dessas vias contribui para inibição da apoptose, progressão do ciclo celular e proliferação celular. O perfil de metilação do gene FGF17 em SMD-p foi heterogêneo, contudo, pacientes com subtipos mais avançados, alterações

citogenéticas e que evoluíram para LMA apresentam hipermetiladas. Dessa forma, nossos resultados sugerem que a hipermetilação do corpo gênico de FGF17 pode estar contribuindo para o prognóstico desfavorável e evolução da SMD-p. **Conclusão:** A hipermetilação do corpo gênico de FGF17 está associada alterações citogenéticas, subtipos avançados e evolução para LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1088>

LEUCEMIA TRANSITÓRIA DA SÍNDROME DE DOWN: RELATO DE CASO

GS Rodrigues, LMG Coelho, NS Nakata, ML Borsato, M Pizza, P Bruniera, ICO Hegg, SM Luporini, FM Barbosa

Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Leucemia Transitória da Síndrome de Down (LT-SD) é uma doença mieloproliferativa de caráter transitório e com mielopoiese anormal em recém-nascidos portadores de SD ou mosaicism do cromossomo 21. Estima-se que ocorre em cerca de 10% destas crianças. A LT desaparece nos primeiros meses de vida e a maioria dos portadores são assintomáticos e o diagnóstico é realizado em hemogramas de rotina. Esta doença pode ter desfechos graves com morte fetal ou perinatal e futura recorrência de Leucemias como Aleucemia Megacarioblástica Aguda (LMA-M7). **Caso clínico:** Paciente recém-nascido, sexo masculino, prematuro (34 semanas), baixo peso ao nascer (2050g) e APGAR 1/6/8. Mãe sem comorbidades. Portador de fenótipo de SD e internado em UTI Neonatal por desconforto respiratório precoce. Evoluiu com choque refratário, disfunção renal dialítica, distúrbios de coagulação e sangramentos necessitando de drogas vaso ativas e corticosteroides. Apresentava também hepatoesplenomegalia, dilatação discreta das vias biliares intra-hepáticas, ascite e ecotextura discretamente heterogênea com focos ecogênico sem fígado e baço. Os exames de ecocardiograma, ultrassom transfontanela e sorologias estavam normais. Em exames com menos de 24h de vida, foram encontrados leucocitose (59 mil, 30% de blastos), plaquetopenia (54 mil) e anemia (Hb 9,3 g/dL). Foram realizadas duas imunofenotipagens de sangue periférico que confirmaram LT-SD. A primeira mostrou leucocitose com 36% de blastos e a segunda com 2,8% de blastos. Apesar dos esforços, o paciente evoluiu a óbito com apenas 6 dias de vida. **Discussão:** A LT-SD ocorre por uma proliferação anormal e descontrolada de clones de blastos na medula óssea e no sangue a partir da trissomia do cromossomo 21 associada a outras mutações genéticas. A proliferação clonal pode começar na vida intrauterina ou nos primeiros 3 meses de vida. Há uma predileção pelo sexo masculino, com uma proporção de 1,6–2:1. O quadro clínico pode variar desde assintomáticos até casos graves que evoluem com morte perinatal como ocorreu com o paciente do nosso caso. As manifestações ocorrem em diversos sistemas. Fazem parte do quadro: distúrbios hidroeletrólíticos, insuficiência cardíaca, icterícia, hepatoesplenomegalia, derrames (ascite, derrame pleural e pericárdico), distúrbios de coagulação com