

CTX001, visando aumentar a hemoglobina fetal. **Discussão:** Nos estudos presentes, foi avaliada a eficácia partindo do número de cópias por vetor (VCN), eficaz para se integrar no DNA do paciente, onde se espera uma mediana maior que 0,3 VCN, para alcançar uma diminuição na necessidade transfusional entre genótipos leves, mas variando entre os estudos conforme mutação genética e idade. Entre eles, foi possível uma comparação entre os VCN utilizando o vetor GLOBE, onde teve a marcação igual a 0,8, TNS9.3.55 teve a maior de 0,11 e do LentiGlobin BB305 que teve o menor número de 0,3. O estudo utilizando vetor CTX001 não obteve estes dados, mas resultou em altos níveis de edição alélica na medula óssea, levando à independência transfusional. Outro dado constatado foi que, em estudos com crianças, a independência transfusional foi atingida em todas, e o VCN foi maior, chegando a uma mediana de 1,19. **Conclusão:** Apesar do estudo CTX001 ter levado à independência transfusional, ele se mostrou limitado por apresentar apenas 2 participantes em um curto período. Entre os 3 outros métodos, onde foi possível a comparação, a necessidade de transfusão foi reduzida entre os participantes, mas o número mínimo de VCN capaz de levar a essa independência foi influenciado pelos fatores de idade dos participantes e do genótipo, que serão discutidos durante o trabalho.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1793>

RELATO DE CASO: EVOLUÇÃO CLÍNICA DE UM PACIENTE COM DOENÇA DE GAUCHER

MCT Siqueira, MAGS Silva, MBA Egidio,
MGT Meireles, TS Silva, ARM Carvalho,
LCM Faial

Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC),
Bom Jesus do Itabapoana, RJ, Brasil

Introdução: A doença de Gaucher (DG) é uma desordem genética rara que afeta o metabolismo lipídico, resultando no acúmulo de glicolipídios em diferentes órgãos. É a mais comum das glicosíngoliposes e a pioneira em receber a terapia por enzimas recombinantes (TRE). **Materiais e métodos:** Relato de paciente diagnosticado com DG I em 1994, a partir de dados obtidos pelo prontuário e entrevista. **Resultados:** Homem, 59, portador de DG I, cardiopata, DPOC, DRGE, osteoartrose, diverticulose, amaurose bilateral, hipoacusia afasia e disartria. Em uso de: alenia; milgamma; ossone; imiglucerase. Intervenções cirúrgicas prévias: esplenectomia, colecistectomia e implante de marcapasso definitivo. Em, 2020, o paciente recebeu o diagnóstico de gamopatia monoclonal do tipo lambda. Ao exame físico: presença de numerosos depósitos de glicolipídios em pescoço e face. Cisto em fossa poplíteia e atrofia dos pododáctilos à esquerda, com limitação de deambulação. Abdome globoso com circulação colateral, edema no quadrante inferior direito e cicatrizes nos quadrantes superior e inferior esquerdos. Foram realizados 20 exames laboratoriais nos últimos 3 anos, entre estes o cálcio

sérico, fosfatase alcalina, biomarcadores renais e vitamina D mantiveram-se normais. Contudo, a cinética de ferro para acompanhamento de anemia não foi rastreada, apesar da série vermelha e branca permanecerem abaixo da normalidade. Para mais, marcadores inflamatórios tiveram média acima do valor de normalidade. **Discussão:** A DG envolve alterações na via metabólica ou de subproduto. Geneticamente, o erro inato recessivo provém de uma mutação no gene GBA que leva a deficiência da enzima glicocerebrosidase. Contudo, ela não é fator unicamente determinante do fenótipo, atuam também fatores ambientais. Na DG I há envolvimento imune devido um estado pró-inflamatório o que causa um estímulo crônico e alteração da função dos macrófagos, comprometimento ósseo e hepatoesplenomegalia, importantes para aumento das imunoglobulinas e gamopatia monoclonal. A esplenectomia (realizada em 1991 no paciente) é comum devido a repercussões de hiperesplenismo que comprimem estruturas adjacentes. Somado a isso, a colecistectomia sugere complicações endocrinometabólicas da doença. Apesar de diversos exames solicitados, ausentaram-se elementos importantes, como as dosagens séricas de Na, K, Ca, ferritina, vitamina B₁₂, PTT e GGT. Os resultados do tratamento com a imiglucerase trouxeram benefícios ao paciente, reduzindo os impactos da progressão da doença. No momento, o paciente está estável, porém depende de terceiros para atividades de vida diária e recorre de forma constante ao posto de urgência devido a infecções oportunistas. **Conclusão:** O diagnóstico tardio pelo difícil acesso à saúde e raridade da doença trouxeram consequências importantes: amaurose, asplenia e hepatomegalia. Com relação a DG I com a gamopatia monoclonal, não possuem evidências que comprovem o agravamento do quadro do paciente. Portanto, reconhecer a DG em seu início possibilita a redução de complicações relativas à doença e, por conseguinte, à um prognóstico favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1794>

PERFIL DE DOADORES DE SANGUE NA FUNDAÇÃO HEMOMINAS ANTES E DEPOIS DA PANDEMIA

NC Souza-Junior, TS Figueira, ACL Souza,
AA Umbelino, VAG Bento

Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia de
Minas Gerais (Hemominas), Belo Horizonte, MG,
Brasil

Objetivos: Nosso objetivo principal é identificar o perfil de candidatos à doação no estado de Minas Gerais com base nos cadastros realizados nas unidades da Fundação Hemominas. Temos a hipótese de que este perfil sofreu alterações com o advento da pandemia, considerando fatores como as mudanças nas dinâmicas urbanas de trabalho e deslocamento das pessoas. Desta forma, para confirmar possíveis variações neste perfil, optamos por um estudo exploratório,

descritivo e comparativo sobre os candidatos a doação que compareceram à Hemominas em um período anterior à pandemia da COVID-19 e outro posterior. Ao descrever e comparar os resultados dos dois períodos pretendemos identificar possíveis particularidades do período após a crise do Coronavírus e confirmar ou não a nossa hipótese. **Materiais e métodos:** Este é um estudo exploratório, descritivo e comparativo de abordagem quantitativa com auxílio do sistema informatizado Hemote Plus, com base nos cadastros de doadores realizados na Hemominas, conforme os períodos 01/02/2018 a 31/01/2019 (antes da pandemia) e entre os dias 01/07/2022 a 30/06/2023 (posterior à pandemia). **Resultados:** Após extração dos dados no Sistema Hemote Plus obtivemos os resultados a seguir. O perfil de candidato à doação característico no período 1 foi o de doador espontâneo (49,2%), que realiza doações recorrentes (44,8%), do sexo masculino (54,3%), entre 18-29 anos (37,8%), branco (44%), solteiro (45,2%). A inaptidão no período foi de 16,2%. Em relação ao período 2, após a pandemia já deflagrada, o perfil de candidato à doação foi o do doador de reposição (49,9%), que realiza doações recorrentes (42,9%), do sexo masculino (52%), entre 18-29 anos (33,6%), branco (46,4%), solteiro (47,4%). A inaptidão no período foi de 15,3%. **Discussão:** Obtivemos as informações acima sobre perfil de candidatos à doação na Hemominas, considerando as variáveis: motivo e tipo de comparecimento, aptidão, sexo, idade, cor e estado civil, as quais não apresentaram alterações marcantes entre os períodos observados, exceto em relação ao motivo da doação (espontânea, recorrente, convocado). Ademais, destacamos que em relação aos doadores de primeira vez, estes apareceram em menor número nos dois períodos. A idade nos permitiu observar a contribuição de certos grupos a causa da doação e o público de 18 a 29 anos é o que tem maior percentual de doação nos dois períodos (período 1, 37,8% e período 2, 33,6%), seguido do público entre 30 e 39 anos (período 1, 29% e período 2, 28,1%). Em relação a cor declarada nos dois períodos o predomínio da população branca seguida de perto pela população parda as duas juntas somam mais de 80% dos candidatos a doação. Por fim, em relação ao status da triagem clínica, nos dois períodos tiveram um percentual de aptidão na casa dos 82%. **Conclusão:** O presente trabalho possibilitou conhecer o perfil dos candidatos a doação na Fundação Hemominas. Observamos com particular interesse características tais como idade, motivo da doação, tipo de doador e índices de inaptidão. Destacamos que o nosso principal achado é que nos dois períodos o perfil do candidato à doação é similar, considerando as variáveis analisadas, desta forma nossa hipótese inicial não foi confirmada. Trabalhos futuros sobre a Hemominas poderão explorar outras características relacionados aos candidatos à doação, como dados socioeconômicos e demográficos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1795>

DISCUSSÃO DE CASOS CLÍNICOS COMO FERRAMENTA PARA O DESENVOLVIMENTO DO RACIOCÍNIO CLÍNICO E APRENDIZADO NA DISCIPLINA DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA

NS Sampaio, LC Figueiredo, RC Bokehi, RBG Souza, LM Dantas, LM Salla, SBC Pimentel, LB Saavedra, BC Pizeta, VRGA Valviesse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: O objetivo deste estudo é relatar as experiências de monitores da disciplina de Hematologia e Hemoterapia da UNIRIO na aplicação de casos clínicos como ferramenta para aprimoramento do aprendizado e prática do raciocínio clínico. **Materiais e métodos:** Relatar na forma de relato de experiência a atividade desenvolvida por monitores da disciplina de Hematologia e Hemoterapia da UNIRIO. **Resultados:** A monitoria é estruturada em dois momentos para estimular a participação ativa dos estudantes. A primeira etapa consiste no envio do caso clínico via Google Classroom, plataforma do Google utilizada pela disciplina, referente à aula da semana. No segundo momento, os monitores gravam uma discussão do caso clínico correlacionada com o tema da semana com a supervisão do professor responsável para resolução e breve revisão do tema proposto. Dessa forma, os alunos têm acesso a esses vídeos tanto para confirmarem suas hipóteses e também para sanarem dúvidas existentes. Também foram postados casos integrativos de síndromes que ocorrem em associação a diversas doenças hematológicas, como síndrome de hiperviscosidade e síndrome de lise tumoral. **Discussão:** A disciplina de Hematologia e Hemoterapia é ministrada aos discentes do sétimo período da graduação de Medicina na Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro. O aprendizado dessa especialidade é de suma importância para a formação do médico generalista, tendo em vista que durante a prática clínica o profissional irá se deparar com doenças da área ou que estejam correlacionadas com a mesma. O conteúdo ministrado durante a graduação é extenso e complexo, motivos que aumentam as dificuldades e inseguranças dos alunos. O raciocínio clínico é umas das principais habilidades a serem desenvolvidas pelos estudantes de medicina, ele se dá por meio de um processo que utiliza tanto raciocínio intuitivo (não analítico) quanto hipotético-dedutivo (analítico). A utilização simultânea das duas formas de raciocínio permite uma maior competência diagnóstica, tanto pela criação de esquemas mentais de doença quanto pela maior percepção e análise cuidadosa acerca das mesmas. Pensando neste cenário e nos benefícios do estímulo ao raciocínio clínico, foi desenvolvido o projeto de casos clínicos na disciplina. Os casos clínicos possibilitam que os alunos a partir da base teórica sedimentem o conteúdo e pratiquem o julgamento clínico, além de prepararem-se para melhor atuação na área profissional, seja como especialista ou como generalista. **Conclusão:**