

Objetivo: Avaliação de dados de encaminhamento de adolescentes portadores de doença falciforme (DF) para o ambulatório de adultos em um serviço único da cidade de São Paulo. **Métodos:** Foi realizada avaliação do prontuário eletrônico para coleta de dados de pacientes que completaram 18 anos entre os anos de 2021 a 2024. Em 2023, foi implementado o grupo de WhatsApp para informações sobre encaminhamentos de pacientes entre as equipes da Hematologia Pediátrica e de Adulto. Os dados agrupados em 2 grupos: Grupo 1 (G1): anos de 2021 e 2022 e Grupo 2 (G2): anos de 2023 e 2024. Dados coletados: ano de nascimento, genótipos, data da última consulta na pediatria e data da consulta no ambulatório de adultos. **Resultados:** Foram avaliados prontuários de 97 pacientes, 56 (58%) do G1 e 41 (42%) do G2, correspondendo a 2,3 pacientes/mês para ambos os grupos; destes 62 (64%) tinham anemia falciforme, 26 (27%) doença SC e 9 (9%) S-beta talassemia. No grupo total foram incluídos pacientes de outros serviços pediátricos (PCTE) (encaminhados via CROSS-Central de Regulação de Ofertas de Serviços de Saúde). No G1, observou-se 10 PCTE, com relação PCTE /internos (PCTI) de 1:5 e no G2 foram 4 PCTE com relação de 1:9. O tempo médio entre encaminhamento e consulta no ambulatório de adultos foi de 3 meses no G1 e no G2. Para PCTE, a mediana de tempo foi de 18 meses (IQ: 6;24) no G1 e 9 meses (IQ: 5;9,5) no G2. Houve diferença significativa no tempo de encaminhamento (PCTI x PCTE) apenas no G1 ($p < 0,0001$). Sete pacientes do G1 abandonaram o tratamento (5 PCTI e 2 PCTE) e um do G2 (PCTI). **Discussão:** Segundo o Ministério da Saúde, o maior número óbitos em doentes com DF ocorreu na faixa etária de 20-29 anos. Estudos demonstram que o ambulatório de transição previne o abandono de tratamento desses adolescentes. A implementação do grupo de WhatsApp visou uma melhor comunicação entre hematologistas pediátricos e de adultos, mas não houve diferença no tempo de encaminhamento quando comparados G1 e G2, embora no G1 só tenham sido contabilizados pacientes que efetivamente chegaram ao ambulatório de adultos. Por isso, o abandono de tratamento observado no G1 pode ser ainda maior. No G2, devido à implantação do WhatsApp, foi possível busca ativa dos pacientes, diminuindo o abandono. Nos PCTE observou-se maior intervalo entre encaminhamento e consulta, e a pandemia de COVID pode ter contribuído nos achados do G1. Ressalta-se a diferença no número de PCTI e de PCTE: G1: 46 e 10; G2: 37 e 4, respectivamente. Na cidade de São Paulo existem 3 serviços pediátricos que não têm retaguarda para encaminhamento de seus pacientes e é sabido que a oferta de vagas pelos serviços que atendem adultos é restrita, o que nos leva a supor que muitos pacientes se encontram desassistidos. **Conclusão:** A implantação de um serviço de transição adequado para cada instituição é imprescindível para a diminuição do abandono do tratamento dos adolescentes com DF e, conseqüentemente, para maior sobrevida. No entanto, são necessárias políticas públicas que garantam que todos os adolescentes terão seu tratamento em serviços especializados em DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.071>

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL SILENCIOSO COM EVOLUÇÃO PARA MOYAMOYA E ANEURISMA EM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME: RELATO DE CASO

TM Rocha^a, LAB Faria^a, ME Frudit^b, MD Santos^b, P Vicari^a, YV Pinheiro^a, GS Silva^a, MS Figueiredo^a

^a Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Descrever caso de paciente adulto com anemia falciforme (AF), sem antecedente clínico de acidente vascular cerebral (AVC), com moyamoya associado a aneurisma sacular. **Relato de caso:** Paciente MMS, sexo masculino, 38 anos, natural da Bahia, teve o diagnóstico de AF aos 12 anos de idade. Foi encaminhado ao nosso serviço aos 16 anos, ocasião de sua mudança para São Paulo, onde foi identificado o haplótipo CAR/BEN. Não referia história de AVC isquêmico (AVCi) prévio, porém aos 18 anos de idade, participando de um estudo sobre alterações neurológicas em adultos, realizou ressonância magnética (RM) com área de isquemia cerebral na substância branca bilateral com predomínio à esquerda (Esq) e angioressonância (angioRM) com estenoses focais da artéria carótida interna (ACI) Esq e da cerebral média Esq, além de achados sugestivos de moyamoya (angioRM). Aos 33 anos de idade, evoluiu com quadro de hemorragia subaracnóidea (HSA) sem sequelas. Nessa ocasião, a angioRM mostrou aneurismas no topo basilar e no segmento comunicante da artéria carótida direita (Dir), com oclusão do segmento supraclinoideo além do padrão moyamoya. Em 2024, em avaliação de rotina, foi observado aumento importante do aneurisma basilar e diminuição da circulação em hemisfério cerebral Dir. Devido ao alto risco de HSA foi submetido a tratamento endovascular do aneurisma com molas (coils) e um stent intracraniano. **Discussão:** Moyamoya pode ser definida como uma esteno-oclusão da porção terminal da ACI com desenvolvimento de frágeis vasos colaterais. Estudos prévios sobre moyamoya forma realizados predominantemente em crianças com raras descrições em adultos. Nas crianças com AF que apresentaram pelo menos um AVCi, a prevalência de moyamoya é de 43%, enquanto que 10,4% das crianças assintomáticas também apresentaram esse padrão. A presença de moyamoya está associada a risco de 2,4x de desenvolvimento de AVCi. Ruptura de aneurismas é a causa mais comum de HSA em doentes com AF. Acredita-se que a fragilidade da parede vascular seja responsável pela maior prevalência de aneurismas na AF. Aneurisma sacular é encontrado em imagem de rotina em cerca de 6% dos adultos e 4% das crianças com AF. Pelos exames realizados, pudemos observar que este paciente apresentou AVC silencioso, que ocorre em cerca de 39% das crianças até os 18 anos e em > 50% dos adultos até os 30 anos de idade. O primeiro exame feito por ocasião de um projeto de pesquisa demonstrou padrão moyamoya. Exame por ocasião da HSA demonstrou o aneurisma intracraniano. Esse paciente teve possibilidade de descoberta

de suas lesões devido a estudo em andamento no serviço, o que permitiu a repetição dos exames de imagem e a avaliação de progressão e possível solução de HSA. A Sociedade Americana de Hematologia recomenda a realização de, pelo menos uma RM de screening em todos os pacientes SS e S- β^0 talassemia, tanto em crianças como em adultos. **Conclusão:** Mesmo pacientes aparentemente sem antecedente de AVCi podem desenvolver complicações cerebrais graves e, por vezes, fatais. A realização de RM de screening em um país em desenvolvimento, como o Brasil, é um grande desafio. Avaliação cuidadosa de pacientes adultos com AF poderá fornecer indícios de alterações cerebrais, tais como cefaleia frequente, déficit cognitivo etc, fornecendo subsídios para a realização desse exame em pacientes selecionados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.072>

IMUNOGENÉTICA E O DESENVOLVIMENTO DE SÍNDROME TORÁCICA AGUDA EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME

V Scalise^a, MC Ozahata^b, CL Dinardo^c, S Kelly^d, CS Alencar^e

^a Departamento de Doenças Infecciosas e Parasitárias, Instituto de Medicina Tropical (IMT), Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Departamento de Ciência da Computação, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^c Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo (FPS), São Paulo, SP, Brasil

^d Vitalant Research Institute, San Francisco, Estados Unidos

^e Laboratório de Investigação Médica (LIM03), Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Avaliar o papel de polimorfismos no genoma completo de participantes com doença falciforme (DF) do estudo Recipient Epidemiology and Donor Evaluation Study III no desenvolvimento de Síndrome Torácica Aguda (STA), através do Genome Wide Association Study (GWAS). **Material e métodos:** Foram realizados questionários e coletas de amostras de 1.930 pacientes com DF em duas visitas diferentes aos Hemocentros de 4 locais do Brasil (SP, RJ, MG, PE), entre os anos de 2014 a 2017. Um microarray customizado foi projetado para cobrir mais de 800 mil polimorfismos usando a plataforma Affymetrix - Axiom Custom Genotyping Platform, sendo denominado como Transfusion Medicine Array. Com esses dados, realizou-se o GWAS, através do pacote R GMMAT, dos softwares PLINK e LocusZoom, realizando as correções para subestrutura populacional e parentesco enigmático, além de estipular um valor de $P > 5 \times 10^{-8}$ e $MAF > 0.05$. **Resultados:** Analisando a coorte completa de pacientes, não obtivemos genes que alteraram o risco da complicação, mas ao dividi-la entre adultos e crianças, um gene se destacou para o grupo infantil, embora não tenha ultrapassado o

valor de threshold, sendo ele: ADIPOR2 (valor de $p = 1,27 \times 10^{-7}$), o qual desempenha papéis, na modulação de vias inflamatórias, estresse oxidativo e dissipação de energia, além de ter função na regulação do metabolismo de glicose e lipídeos. **Discussão:** No Brasil, entre 2017 a 2021, houveram cerca de 2.268 óbitos registrados nos estabelecimentos do SUS em consequência da DF. Atualmente a STA é a segunda maior causa de morte em pacientes com essa doença. O papel da modulação inflamatória no desenvolvimento desta complicação parece ser de extrema importância. A adiponectina, ligante de ADIPOR2, apresenta papel anti-inflamatório em condições pulmonares e sua expressão parece modular-se ao metabolismo energético. É possível que a via esteja relacionada ao aparecimento da complicação em pacientes com DF. **Conclusão:** Os resultados sugerem uma associação entre o polimorfismo de ADIPOR2 no desenvolvimento de STA. Os achados bibliográficos sobre ADIPOR2 foram condizentes com o que foi encontrado neste trabalho, visto que mostram um papel desse gene no desenvolvimento de doenças pulmonares, como asma, DPOC e doenças infecciosas de vias respiratórias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.073>

ALTERATION OF INTESTINAL BLOOD PERFUSION AND PERMEABILITY IN SICKLE CELL DISEASE MICE

EMFG Azevedo, PL Brito, LFS Gushiken, FC Leonardo, FF Costa, N Conran

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, Brazil

Recent evidence has demonstrated that the gut microbiota plays an important role in the pathophysiology of sickle cell disease (SCD). Enterocyte damage, increased permeability and intestinal dysbiosis may be directly involved in modulating inflammatory processes, increasing cell adhesion properties and the aging of neutrophils, which contribute to vaso-occlusion. The objective of this study was to investigate intestinal perfusion and permeability in mice with SCD. Townes AS (hemizygous) and SS (homozygous) mice aged 8 weeks were subjected, or not, to a model of overnight dehydration. The mice were subjected to nocturnal dehydration for 7 days consecutive and the water was returned after the 14-hour period of water restriction, always in the morning. *In vivo* intestinal permeability assays were carried out using the oral administration of FITC-dextran and blood perfusion was measured in the mesenteric region using the PeriCam PSI System (Perimed) and laser speckle contrast analysis. Plasma FITC-dextran levels were found to be higher in SS mice, compared to AS mice (0.6 ± 0.04 and $1.5 \pm 0.1 \mu\text{g/mL}$ for AS and SS, respectively, $p < 0.0001$; $n = 4-8$), indicating that intestinal permeability is altered in 8-week-old sickle cell mice. Blood perfusion in the areas of the intestinal folds and mesenteric regions was also significantly lower in SS mice compared to AS mice (204.3 ± 4.2 and 116.4 ± 19.7 P.U for AS and SS, respectively, $p = 0.012$; $n = 3$), suggesting altered intestinal vascular function. Submitting mice to a model of chronic