

de células tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico não apresentado. **Discussão:** Osteopetrose é um grupo raro de doenças hereditárias caracterizado pelo aumento anormal da densidade óssea. Na maior parte dos casos, o crescimento ósseo excessivo ocorre devido à redução da reabsorção osteoclástica e compromete funções hematológicas e neurológicas. Achados como anemia, hepatoesplenomegalia, cegueira, surdez e paralisias por compressões nervosas podem ocorrer. As manifestações podem ser leves a graves, relacionadas a mutações genéticas. Os tipos principais incluem a forma infantil autossômica recessiva também chamada de maligna da infância, a intermediária e as autossômicas dominantes tipo I e II. Cada subtipo apresenta padrões radiológicos distintos, facilitando o diagnóstico. A radiografia também é capaz de monitorar progressão de doença e resposta ao tratamento. Mutações em genes como TCIRG1, OSTM1 e CLCN7 são associadas à osteopetrose. O exame genético é o padrão ouro para determinar mutação, subtipo e prognóstico, porém há difícil acessibilidade no sistema público de saúde. O TCTH é eficaz nas formas graves, mas contraindicado em casos neurodegenerativos ou algumas mutações específicas. A abordagem multidisciplinar é essencial para o tratamento. Diagnóstico precoce e tratamento rápido também permitem que danos secundários como perda visual e auditiva, que não são revertidos com TCTH, sejam evitados, o que também é ainda distante da realidade atual por desconhecimento da doença. É importante que haja ampla divulgação do tema entre os profissionais de saúde. **Conclusão:** Por ser uma condição rara e grave, é necessária a suspeição clínica e diagnóstico precoce para que a terapêutica rápida e o acompanhamento multidisciplinar sejam mais efetivos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1085>

SUBCOMITÊ DE CITOLOGIA E CITOMETRIA DE FLUXO DA ALIANÇA AMARTE: TRABALHO EM CONJUNTO, MELHORIA COMPARTILHADA

AF Oliveira ^{a,b}, MF Caleffi ^{b,c}, DG Gasperini ^{b,d},
E Kakitani ^{b,e}, R Toscano ^{b,f}, T Salles ^{b,g},
P Loggetto ^h, AO Junior ^a, P Friedrich ^h,
LF Lopes ^{a,b,h}

^a Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^b Subcomitê de Morfologia e Citometria de Fluxo Aliança AMARTE, Brasil

^c Hospital Erastinho, Curitiba, PR, Brasil

^d Hospital das Clínicas, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

^e Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

^f Hospital da Criança de Brasília, Brasília, DF, Brasil

^g Hospital Oswaldo Cruz, Recife, PE, Brasil

^h St. Jude Children's Research Hospital, Memphis TN, USA

Em 2019, em colaboração com o St. Jude Children's Research Hospital foi iniciada uma aliança de cooperação técnico-científica entre instituições brasileiras de tratamento oncológico pediátrico. A Aliança AMARTE (A poio M aior A umentando R

ecursos e T reinamentos E especializados), assim denominada, é uma rede colaborativa de inovação, pesquisa e ensino com o objetivo de melhorar o atendimento a crianças com câncer, reduzindo as desigualdades e equalizando acesso a ferramentas diagnósticas e tratamento. Composta atualmente por 31 instituições de todo Brasil a Aliança AMARTE é organizada em subcomitês de trabalho, entre eles o de morfologia e citometria de fluxo. Objetivos: O subcomitê de morfologia e citometria de fluxo é constituído por morfologistas, citometristas e oncologistas pediátricos e tem como objetivos discussão de casos, ampliação de conhecimento e detecção de pontos de diagnóstico a serem equalizados. Metodologia: O grupo é organizado em reuniões quinzenais com divisão de casos raros ou de achados morfológicos e de citometria de fluxo ilustrativos a serem discutidos em conjunto. Resultados: O subcomitê tem participação em média de 68% das instituições da Aliança, e já foram realizadas mais de 50 reuniões. A participação ativa motivou mais participantes a entrarem nas reuniões, proporcionando aprendizado em conjunto e engajamento no grupo. Com a identificação da variabilidade significativa na punção, análise e quimioterapia intratecal entre as instituições membros, recentemente o subcomitê desenvolveu um guia de boas práticas abrangente para coleta de líquido cefalorraquidiano (LCR), processamento e análise citomorfológica, infusão e manuseio de quimioterapia intratecal e análise líquórica por imunofenotipagem por citometria de fluxo; o guia, baseado em literatura e na expertise dos centros participantes, está em fase de implementação pelos centros da Aliança. Discussão: A Aliança AMARTE fornece uma plataforma para que os especialistas relacionados se encontrem regularmente e, dentro de suas experiências, troquem conhecimentos. As discussões permitiram identificar variabilidades nos processos que envolvem principalmente o diagnóstico de neoplasias oncohematológicas. O reconhecimento da necessidade de reprodutibilidade dos exames e técnicas favoreceu a criação de um guia de orientação e ações que irão beneficiar as crianças diagnosticadas nos membros da Aliança. Conclusão: A organização de uma aliança cooperativa permitiu estruturação de um subgrupo de profissionais, morfologistas e citometristas, envolvendo centros de todo Brasil com o propósito único de ampliação de conhecimento e melhora de diagnóstico de pacientes oncológicos pediátricos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1086>

QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM HEMOFILIA

MEF Combé ^a, TMR Guimarães ^{a,b}, IM Costa ^b,
NCM Costa ^b

^a Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A hemofilia é uma coagulopatia hereditária recessiva ligada ao cromossomo X, causada pela deficiência ou disfunção das glicoproteínas plasmáticas denominadas Fator