

literature, the most frequent deletions present in hyperdiploidy occurs in *IKZF1*, *CDKN2A/B*, *PAX5* and *ETV6* genes. Besides, these genes play a key role in B-cell development or cell cycle regulation. However, amplifications are not frequently reported. Deletions in genes present in the PAR1 region (*CRLF2*, *IL3RA*, *CSF2RA* and *P2RY8*) are often associated with the genetic fusion *P2RY8::CRLF2*. Although, the most frequent amplifications observed in our study were present in PAR1 region, *PAX5* and *EBF1*. Also, the investigation of CNAs is relevant since further studies revealed that patients with hyperdiploid karyotypes and deletions in *IKZF1* gene were associated with a higher MRD and resistance to prednisone and L-asparaginase. **Conclusion:** In this study, we showed the importance of molecular methods to characterize the genetic alterations in pediatric patients with BCP-ALL to aid in prognosis and in treatment choice. **Supported by:** FAPERJ, Ministério da Saúde - INCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1092>

TROMBOEMBOLISMO VENOSO NA INFÂNCIA: ANÁLISE E REGISTRO DE CASOS EM UM HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

D Celeste, JL Sion, MP Garanito, JDA Carneiro

Instituto da Criança - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade São Paulo (ICr-HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: O diagnóstico de tromboembolismo venoso (TEV) na infância aumentou nas últimas décadas. O avanço no reconhecimento dos eventos tromboembólicos, bem como as particularidades na população pediátrica, baseia-se principalmente na elaboração de registros, bancos de dados e estudos de coorte retrospectivos. Desde 2016, um registro prospectivo de tromboembolismo em crianças foi iniciado no Instituto da Criança/Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr-HCFMUSP). O objetivo foi descrever o perfil epidemiológico da trombose venosa pediátrica em um serviço de saúde terciário em São Paulo. **Métodos:** Análise retrospectiva do registro institucional de doença tromboembólica pediátrica (idade < 18 anos) de janeiro de 2016 a novembro de 2022. Foram avaliados dados demográficos, fatores predisponentes, local da trombose, diagnóstico radiológico, trombofilias, intervenções terapêuticas e desfechos. **Resultados:** No período do estudo, foram registrados 256 eventos, 142 (55,5%) afetando o sexo masculino. Foram relatadas 164 tromboembolias venosas, além de 66 tromboembolias intracardíacas e 26 embolias pulmonares. O sistema venoso superior foi sítio de TEV em 74 casos (28,9%) e o sistema venoso profundo inferior em 44 (17,2%). A trombose venosa cerebral foi diagnosticada em dezenove pacientes (7,4%) e em 27 crianças (10,5%) os eventos tromboembólicos foram em sítios incomuns. Um pico de prevalência foi observado em crianças de 1 a 5 anos, inesperadamente. Dos 256 eventos reportados, 198 (77,3%) estavam relacionados a cateter venoso central e 153 (59,7%) pacientes apresentavam

infecção aguda. História prévia de doença crônica foi relatada em 69,9% dos pacientes registrados. As doenças mais prevalentes foram câncer (28,1%), doença renal (12,5%) e doença cardíaca (10,9%). A ultrassonografia doppler foi o exame mais utilizado para o diagnóstico de trombose venosa profunda (46,0%), seguida pela tomografia computadorizada em 46 pacientes (18,0%). O perfil de trombofilia foi investigado em 26 casos (10,2%); destes, seis (2,3%) apresentavam alterações. Terapia antitrombótica foi administrada em 86,0% dos eventos referidos, sendo heparina de baixo peso molecular utilizada isoladamente em 89,8% dos pacientes, seguida de heparina não fracionada. Trombólise após tratamento conservador foi realizada em oito pacientes (3,6%). O acompanhamento por imagem demonstrou recanalização em 71,0% dos eventos (total em 47,6% e parcial em 23,4%). **Discussão:** O presente estudo demonstrou concordância com a análise dos principais Bancos de dados e registros publicados na literatura. Os casos de TEV foram mais prevalentes no sexo masculino, associaram-se a dois ou mais fatores de risco em sua maioria, sendo o cateter venoso central o mais descrito, seguido de infecção e doença crônica. Ultrassonografia com estudo doppler foi o método diagnóstico por imagem mais utilizado, seguido de tomografia computadorizada. A pesquisa de trombofilia não foi realizada de rotina. A modalidade terapêutica mais utilizada, heparina de baixo peso molecular, também foi a mesma descrita na literatura. **Conclusão:** Apesar das limitações, este estudo oferece dados relevantes sobre TEV pediátrico em um serviço de saúde terciário no Brasil. Os resultados são semelhantes aos descritos em outros registros pediátricos e contribuem para o estabelecimento de uma rede para estudos futuros.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1093>

ESTUDO FAMILIAL REVELA O PRIMEIRO CASO DE HEMOGLOBINA OTTAWA EM COERANÇA DE ALFA TALASSEMIA NO BRASIL

BBV Marques^{a,b}, KC Piva^b, LNS Nunes^b, ACM Berti^{a,b}, LA Souza-Júnior^b, IS Dias^b, A Purificação^c, TRB Azevedo^c, T Amorim^c, E Belini-Júnior^b

^a Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (Unesp/IBILCE), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, Campus de Três Lagoas (UFMS/CPTL), Três Lagoas, MS, Brasil

^c Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador (APAE/Salvador), Salvador, BA, Brasil

Objetivo: Relatar o primeiro caso no Brasil de interação da hemoglobina (Hb) variante Ottawa com alfa talassemia em um estudo familiar. **Materiais e métodos:** Amostra de sangue total de uma criança do sexo feminino de dez meses, proveniente da APAE – Salvador/BA, foi recebida pelo Laboratório