

eles o aumento na taxa de hemácias, a diminuição da perda de sangue no período perioperatório e a otimização da tolerância à anemia. Visto isso, os resultados da análise de estudos apontam que o uso do gerenciamento de sangue do paciente proporciona a redução das transfusões de hemocomponentes em geral e de células hematopoiéticas. Ademais, em consequência dessa abordagem mais restritiva do manejo do sangue, diminui a mortalidade e os desfechos clínicos desfavoráveis. **Discussão:** Diversas estratégias são adotadas para manejar efetivamente o sangue do paciente em situações necessárias, visando à redução de transfusões sanguíneas, que podem impor riscos à saúde do receptor. No pré-operatório, é importante rastrear anemia, que está associada à elevada morbimortalidade e à necessidade de transfusões, além de dificultar uma recuperação eficaz no pós-operatório. Em geral, trata-se esse distúrbio com suplementação oral ou endovenosa de ferro antes do procedimento. Já os glóbulos vermelhos, agentes estimuladores da eritropoiese, incrementam a massa de hemácias, evitando transfusões. No intraoperatório, uma medida relevante a ser implementada é a recuperação do sangue autólogo, em que o sangue do próprio paciente é aspirado e inserido em um recipiente, no qual retira-se restos teciduais, e centrifugado. Assim, gera-se um sangue autólogo, valioso para evitar incompatibilidades imunológicas, com concentrado de hemácias que é infundido de volta no paciente. Além disso, agentes antifibrinolíticos, como ácido tranexâmico, são amplamente utilizados, a fim de estabilizar coágulos e evitar hemorragias. **Conclusão:** O manejo do sangue do paciente envolve abordagens que são colocadas em práticas tanto no pré-operatório, quanto no intraoperatório em momentos cruciais. Aumentar dos glóbulos vermelhos, evitar perdas sanguíneas excessivas e rastrear e tratar anemia são as principais estratégias usadas pelas equipes médicas para evitar transfusões. Medidas de gerenciamento sanguíneo como rastrear anemia e ferropenia, administrar agentes estimuladores da eritropoiese e reinfusão de sangue autólogo são e devem ser utilizadas para otimizar sangramentos e evitar complicações decorrentes de transfusões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1945>

DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO SOBRE EVOLUÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO DA DOENÇA

MSES Arcadipane, AC Salem, BM Aguiar,
IP Bazzo, ML Marchetti, RSS Martins

*Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP,
Brasil*

Introdução: A Doença de Gaucher é um erro inato de metabolismo resultante da deficiência da enzima beta-glicosidase ácida. Essa deficiência gera acúmulo de glicolipídios nos macrófagos em órgãos variáveis, como baço, fígado, medula óssea e pulmão. Clinicamente, tal doença tem apresentação heterogênea, sendo dividida em três tipos, de acordo com o grau de deficiência enzimática. O tipo I é a forma mais comum e caracteriza-se por hepatoesplenomegalia, acometimento

medular e doença esquelética. O diagnóstico da Doença de Gaucher baseia-se principalmente na dosagem enzimática da atividade da beta-glicosidase ácida, a partir de suspeita clínica. Já o tratamento baseia-se na reposição da enzima e tende a apresentar bons resultados terapêuticos. **Objetivo:** Relatar evolução clínica de caso de paciente diagnosticada com Doença de Gaucher com acometimento medular e esplênico. **Métodos:** Relato de caso de paciente atendido em serviço ambulatorial de hematologia da Faculdade de Medicina de Jundiaí. Os dados foram anonimizados e obtidos com consentimento da paciente. **Relato de caso:** A.Z.A., feminino, 29 anos, portadora da Doença de Gaucher do tipo I, em acompanhamento no ambulatório de hematologia, onde foi diagnosticada em 2018 e acompanha sua evolução desde então. Em consulta inicial, paciente se queixava de vômitos matinais associados a epigastralgia, hiporexia e hematêmese, juntamente esplenomegalia à palpação. Apresentava também anemia e plaquetopenia (Hb: 10, plaquetas: 62.000). Foram solicitados mielograma, imunofenotipagem, cariótipo e biópsia, na qual foi encontrada extensa infiltração medular por histiócitos sem atipias, levantando a suspeita de Doença de Gaucher. Foi realizada, então, a dosagem da atividade da enzima beta-glicosidase ácida, que confirmou o diagnóstico. Desde então, paciente faz uso contínuo de alfa-Taliglucerase 200 U.I EV a cada 14 dias, com melhora dos sintomas iniciais. Os exames laboratoriais da paciente indicam melhora ao longo dos anos, com resolução da anemia e plaquetopenia, sendo que no último exame apresentou Hb de 13,5 e plaquetas de 134.000. Assim, a terapêutica foi mantida, uma vez que apresentou resposta eficaz e melhora dos sintomas do paciente. Ademais, ainda é necessário realizar um inventário ósseo da paciente, uma vez que a doença pode causar acometimento esquelético. **Discussão e Conclusão:** O caso apresenta sinais e sintomas compatíveis com Doença de Gaucher tipo I, confirmado pela dosagem da atividade enzimática. Trata-se de uma doença rara, mas que, quando diagnosticada, possui tratamento eficaz. O tratamento instituído apresentou bons resultados, com melhora dos sintomas relatados pela paciente, além de aumento importante dos níveis de Hb e plaquetas. Conclui-se destacando a importância de reconhecer a clínica da Doença de Gaucher e seu diagnóstico, pois trata-se de uma doença com terapêutica bem instituída, capaz de estabilizar o quadro e prover melhora significativa de qualidade de vida aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1946>

A INFLUÊNCIA DA LIGA ACADÊMICA DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA SÃO CAMILO NA FORMAÇÃO MÉDICA, PRODUÇÃO CIENTÍFICA E INCLUSÃO ACADÊMICA

M Brito, EK Machado, JS Asato, JAA Rima,
NPCF Ramos, CS Sato

*Centro Universitário São Camilo (CUSC), São Paulo,
SP, Brasil*

Introdução: As ligas acadêmicas são atividades extracurriculares organizadas por alunos e orientadas por professores

com interesse comum em determinado tema. Baseadas no tripé ensino, pesquisa e extensão, essas ligas são supervisionadas por um professor orientador e compostas por alunos de graduação, seguindo um estatuto próprio. A Liga Acadêmica de Hematologia e Hemoterapia São Camilo (LAHHSC), do Centro Universitário São Camilo (CUSC), exemplifica esse modelo, promovendo a formação acadêmica dos seus integrantes. As ligas combinam ações teóricas e práticas, as quais incluem aulas, seminários, discussões de textos, apresentações de casos clínicos e eventos científicos. Na LAHHSC, as práticas ocorrem no laboratório e na Clínica Escola PROMOVE, no Ipiranga, onde atuam professores e convidados enriquecendo o aprendizado dos estudantes. **Objetivos:** Este relato visa destacar a importância da LAHHSC na formação dos estudantes de Medicina, enfatizando seu papel crucial na produção científica e na inclusão acadêmica. Pretende-se evidenciar como a participação na LAHHSC contribui para o desenvolvimento das competências técnicas e teóricas dos alunos em sua experiência universitária. Além disso, busca-se demonstrar a relevância dessas atividades, as quais proporcionam oportunidades únicas de aprendizado, pesquisa e extensão, essenciais para sua futura atuação profissional. **Material e métodos:** Trata-se de um relato de experiência de um membro da diretoria da LAHHSC, que discorre sobre sua participação na liga ao longo de um ano e meio. Esse período proporcionou um ambiente extracurricular enriquecedor, oferecendo inúmeras oportunidades para os estudantes aprimorarem suas habilidades práticas e teóricas. **Resultados:** A LAHHSC é fundamental como grupo de estudo e desenvolvimento científico, promovendo a divulgação de casos clínicos e contribuindo para a inovação científica e inclusão acadêmica. A liga possibilitou a inserção e o acolhimento de estudantes de diferentes semestres, permitindo a construção de novos laços entre alunos do CUSC. Destaca-se o desenvolvimento de atividades de produção científica propostas aos ligantes, como a escrita de capítulos de livro sobre anemias e leucemias para o “Guia prático em saúde pública: Uma abordagem interprofissional” e a iniciação científica “Causas Múltiplas de Morte no Mieloma Múltiplo”, ambas em fase de produção. **Discussão:** A liga desempenha um papel ativo nas áreas de pesquisa e produção científica, promovendo a disseminação de conhecimento. Os alunos participaram do Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular - HEMO 2023, apresentando um trabalho relevante para a comunidade acadêmica. Adicionalmente, participaram da 11ª Edição do Congresso Médico Universitário São Camilo, onde apresentaram um trabalho que foi premiado. **Conclusão:** A experiência vivenciada pelos ligantes durante o ano de atuação da liga foi extremamente satisfatória, proporcionando a aquisição de habilidades e informações valiosas que os acompanharão em sua carreira médica. Observou-se um notável crescimento acadêmico dos integrantes, tanto em termos de domínio do conteúdo quanto na aplicação prática. Além disso, a liga alcançou uma ampla comunidade acadêmica e geral por meio de suas redes sociais, onde divulgam conteúdos informativos sobre hematologia. A LAHHSC se mostrou eficaz em cumprir o tripé de ensino, pesquisa e extensão, demonstrando seu papel essencial na formação de futuros profissionais de saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1947>

INCREASED CANCER RISK IN FANCONI ANEMIA: A GENETIC PERSPECTIVE

RFP Filho, AG Esmeraldo, KSF Araújo, EG Martins, IS Sousa, MF Azevedo, AFB Macedo, VD Porto, LA Moraes

Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE, Brazil

Objectives: This review aims to analyze the genetic mechanisms underlying the increased risk of development of various cancers in patients with Fanconi Anemia. We will address recent discoveries and advancements, including the identification of specific mutations and their implications on prognosis, treatment outcomes and disease prevention. **Methodology:** We conducted a literature review by analyzing articles published between 2017 and 2023, sourced from MedLine via PubMed. The following MeSH-compliant keywords were used for this search: “Fanconi Anemia”, “Neoplasm,” and “Genetics”. **Results:** Fanconi Anemia (FA) is a rare human genetic disorder characterized by chromosomal instability, which leads to a high cancer predisposition. The disease is caused predominantly by autosomal recessive inheritance of germline mutations in key genes acting on DNA damage response. Mutations in 22 genes have been associated with its development, with biallelic pathogenic variants in FANCA representing the most common cause of FA. These genes constitute what is known as the Fanconi Anemia DNA repair pathway. This pathway is activated as a result of DNA replication or DNA damage, especially when triggered by DNA cross-linking agents, which are found in pesticides, tobacco smoke and other carcinogenic substances. The FA pathway then coordinates the removal of interstrand cross-links (ICLs). However, in FA patients, this pathway is flawed, leading ICLs to build up in DNA, hindering its ability to be replicated, transcribed and repaired. This causes significant genomic instability. As a result, in rapidly replicating cells, such as hematopoietic stem cells in the bone marrow, FA patients face bone marrow failure and various cancers at an astonishingly high incidence. For instance, acute myeloid leukemia (AML) occurs at an incidence 700-fold higher in FA patients in comparison to the general population. Currently, Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT) is the only curative treatment for hematopoietic disease in FA patients. However, HSCT increases the risk of solid tumor development, as its conditioning regimen can crosslink DNA. Recently, genotype-phenotype correlations in FA are beginning to emerge, and assessments including clinical characteristics, chromosomal breakage studies and molecular testing are shaping our understanding of FA’s prognosis, treatment and further complications prevention. **Discussion:** Fanconi anemia is a DNA damage syndrome caused by pathogenic variants in key components of the Fanconi DNA repair complex which compromises the ability to remove interstrand crosslinks (ICLs). ICLs are generated by environmental carcinogens, chemotherapeutic crosslinkers, and metabolic products of alcohol. Alterations in FA genes fuel genomic fragility and constitute a driving force of tumorigenesis. Currently, the mechanisms by which tumors progress are being translated into biomarkers or strategies possibly for the early diagnosis of an effective