

ture. She developed a high-response inhibitor two years later. Immune tolerance induction was not tried because a difficult peripheral venous access. Central venous access was postponed due to lack of a Vascular Surgeon. She was kept on activated recombinant factor VII (rFVIIa) episodic treatment, with an annualized bleeding rate (AzBR) of 9.9 episodes/y. Between Jan/28/2019 and Jan/28/2020 (pre-MC-Ab period), the AzBR was 11.0 episodes/y. rFVIIa consumption was 18,750 kIU, both for bleeding episodes and intermittent prophylaxis. On Jan/28/2020, after rFVIIa was withheld, she received MC-Ab attack of 3.0 mg/kg once weekly for 4 weeks. MC-Ab was maintained as 1.5 mg/kg weekly. She self-infused MC-Ab at home. From Jan/28/2020 to Jul/28/2020 (MC-Ab period), AzBR was 0.0 episode/y. She did not receive MC-Ab during 5 consecutive weeks on May-Jun/2020 and 2 consecutive weeks on Jul/2020. The estimated annual consumption of MC-Ab was 2,340 mg, including attack + maintenance doses, or 2,160 mg, excluding attack doses, both considering AzBR of 0.0 episode/y. The estimated annual cost of treatment increased from US\$ 216,187.00 (US\$ 11.53/kIU rFVIIa, in 2018) to US\$ 187,342.20-202,954.05 (US\$ 86.73/mg MC-Ab, mean of the 4 purchases). Puncture site adverse events and thrombosis event were not reported. Prophylaxis with MC-Ab was effective and safe. Based on our estimated annual direct costs, it can save up to 15% compared to rFVIIa on-demand treatment.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.128>

128

TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS E SEU RASTREIO: REVISÃO DE LITERATURA

M.C. Almeida, H.C. Fonseca, A.C.C. Souza, A.F.C. Junior

Hospital Central Coronel Pedro Germano, Natal, RN, Brasil

Objetivo: Caracterizar as principais Trombofilias Hereditárias (TH) e debater sobre seu rastreo e principais complicações. **Material e métodos:** Estudo narrativo, do tipo revisão literária, baseado em pesquisa bibliográfica realizada nas bases de dados científicas PubMed, MEDLINE, Scielo e Up To Date, sendo incluídos artigos publicados entre 2016 e 2020. Os Descritores em Ciências da Saúde (DECS) usados foram: trombofilia, trombose, tromboembolia, genética. **Resultados e revisão de literatura:** As TH são condições inerentes ao indivíduo que aumentam o risco de desenvolver tromboembolismo venoso (TEV). O TEV leva ao óbito cerca de 100.000 a 300.000 pessoas nos Estados Unidos todos os anos, caracterizando-se como uma entidade clínica de extrema importância. A prevalência total de trombofilias hereditárias em pacientes com tromboembolismo venoso profundo varia de acordo com a seleção de pacientes e sua etnia, em populações caucasianas pode chegar até 40%. Assim, as TH devem ser rastreadas em pacientes que apresentam TEV sem características típicas ou fatores de risco clássicos para trombose. **Discussão:** As TH estão diretamente associadas ao TEV. Possuem suas características próprias, como a ocorrência em jovens (< 45 anos), episódios recorrentes, história familiar de eventos trombóticos, trombose de sítio atípico e episódio trombótico

desproporcionalmente grave em relação ao estímulo desencadeante. Na ocorrência do episódio trombótico, é necessário o fator hereditário que predispõe à oclusão vascular, porém requer a interação com outro componente, hereditário ou adquirido, para desencadear o episódio trombótico. Define-se os principais fatores adquiridos: evento trombótico prévio, cirurgia recente, presença de cateter venoso central, trauma, imobilização, malignidade, gravidez, uso de contraceptivos orais. As principais TH são fator V de Leiden, deficiência de proteína C, deficiência de proteína S, mutação G20210A da protrombina e a deficiência de antitrombina III, sendo o fator V de Leiden a mais comum destas. Dessa forma, vale salientar que o tratamento de uma TEV aguda não muda independentemente de ser provocado por TH ou não. Por isso, a investigação laboratorial de uma TH após um evento tromboembólico deve ser bem indicada como nas situações comentadas acima que levam a suspeitar de alguma alteração genética. As indicações para o rastreo são diferentes dependendo do centro que está recebendo o paciente, e apesar da problemática, o rastreo de pacientes assintomáticos não é indicado. Haja visto que, existe uma baixa penetrância da condição sintomática em pacientes com as TH mais comuns, não tem profilaxia indicada a longo termo em pacientes que nunca apresentaram TEV e não é viável em termos de custo benefício. **Conclusão:** As trombofilias hereditárias constituem um grupo de diáteses trombóticas. No entanto, para a ocorrência dos fenômenos tromboembólicos, é necessária ainda a presença de fatores desencadeantes que provocam lesão endotelial, estase sanguínea ou hipercoagulabilidade. A manifestação de uma TH pode ser catastrófica, inclusive sob a forma de trombose em órgãos nobres e atípicos. É dever do médico, inclusive generalista, aventar a hipótese de TH, objetivando o manejo precoce e efetivo da trombofilia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.129>

129

TROMBOSE VENOSA CEREBRAL SECUNDÁRIA A MUTAÇÃO DO FATOR V DE LEIDEN: RELATO DE CASO

F.F. Andrade, A.R.F. Souza, B.P. Martins, L.C. Pereira, B.P. Leal

Faculdade de Medicina de Petrópolis (FMP), Petrópolis, RJ, Brasil

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) é rara, representa 5% de todos os acidentes vasculares cerebrais, sua incidência varia entre 2 e 5 por milhão por ano sendo mais comum em mulheres do que em homens. Os sintomas mais comuns são cefaleia, vômitos e perda de consciência. Os principais fatores de risco para TVC em adultos são as condições pró-trombóticas e o uso de contraceptivos orais. O Fator V de Leiden (FV) é uma alteração hereditária, autossômica dominante, que interfere na atuação da proteína C na sua forma ativada, um anticoagulante natural. **Objetivo:** Relatar um caso de trombose venosa cerebral relacionado a heterozigose do fator V de Leiden e ao uso de anticoncepcional oral. **Relato de caso:** Paciente de 46 anos, feminina, branca, portadora de hipertensão arterial e depressão. Relatou ini-