

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

VIII, na hemofilia A, ou Fator IX na hemofilia B. O tratamento consiste na administração do fator de coagulação deficiente, podendo ocorrer sob demanda ou profilático para prevenir os episódios de sangramentos. As doenças crônicas interferem na capacidade de execução de atividades diárias, podendo provocar invalidez temporária ou permanente, bem como prejuízos irreversíveis no funcionamento de diversos órgãos, causando impedimento para o trabalho e estudos, levando à diminuição da qualidade de vida, que é definida pela OMS “a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistema de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”. O termo qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) descreve a qualidade de vida de uma população específica e examina o impacto das doenças, tendo surgido com o aumento da sobrevida e da prevalência das doenças crônicas. **Objetivo:** Avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde de crianças e adolescentes com hemofilia que fazem tratamento profilático, no hospital do Hemope. **Métodos:** Estudo transversal, analítico e quantitativo realizado com dez crianças e adolescentes com hemofilia (CACh) e suas genitoras, que realizaram tratamento de profilaxia, no período de novembro de 2023 a fevereiro de 2024. A QVRS foi analisada pelo questionário KINDL que contém seis dimensões: bem-estar físico, bem-estar emocional, autoestima, família, amigos e rotina diária (escola). Na análise dos dados foi usado o teste t de Student. O projeto foi aprovado pelo CEP-Hemope, parecer 6.034.056. **Resultados:** 1. Variáveis sociodemográficas: A maioria tinha cor branca auto-declarada(40%), média de idade $12 \pm 2,16$, faixa etária predominante 13-16 anos, era estudante, cursava entre o 5º e o 9º ano (80%); recebia benefício(70%) e renda familiar de 1 SM(60%). 2. Variáveis clínicas e tratamento: A maioria apresentava hemofilia A do tipo grave (90%), tinha mais de cinco anos de tratamento com profilaxia (70%), articulação alvo (50%). 3. QVRS: Verificou-se média global de 72,70 (min.61,25/máx.90,62), sendo considerado um escore moderado. O domínio de maior escore foi ‘autoestima’80,31 (min.37,50/máx.100) e de menor foi ‘escola’65,00 (min.25,00/máx.81,25). A análise dos grupos revelou escore geral de 70,31 CACh vs.75,10 Genitoras, que avaliaram melhor a qualidade de vida. Nas CACh, a maior média foi no domínio ‘bem-estar emocional’(79,37) e nas Genitoras ‘autoestima’(90,62)vs.CACh(70,00; $p = 0,0076$). Os domínios de menor pontuação e influência negativa para CACh foram ‘escola’(61,25) e ‘amigos’(64,37), de forma semelhante as Genitoras descreveram ‘escola’(68,75).As perguntas de maior impacto negativo no domínio ‘bem-estar físico’foram “eu me senti doente”e “eu tive dor”; no domínio ‘autoestima’foi “eu me senti o melhor”; no domínio ‘família’foi para adolescentes “eu me senti intimidado pelos meus pais”(pergunta de maior impacto negativo) e para crianças “nós brigamos em casa”; no domínio ‘amigos’foi “me senti diferente das outras crianças/pessoa s”e no domínio escola foram “tive medo de tirar notas ruins”e “eu me preocupei com meu futuro”. **Conclusão:** A escola, como instituição social crucial para a educação de crianças e adolescentes na preparação para a vida, necessita aderir aos programas de qualidade de vida e sistematizar essa relação, uma vez que, o relacionamento com os pais interfere no desenvolvimento emocional, social, cognitivo e físico. Assim, a escola passa a ser vista como um espaço para a troca de

experiências, nos eixos temáticos relacionados à saúde humana, inclusive da qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1087>

INIBIDOR DE BCL-2 COMO ALTERNATIVA TERAPÊUTICA EM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA RECIDIVADA PÓS CAR-T E TMO ALOGÊNICO

GM Altizani, AL Moraes, GG Spohr, AKF Costa, JE Bernardes, CA Scrideli, ET Valera

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

Objetivos: Descrever a experiência com uso de inibidor de BCL-2 em paciente pediátrico para tratamento de LLA-B recaída após uso de inibidor de proteassoma, CAR-T e TMO alogênico. **Material e métodos:** Masculino, 6 anos, diagnóstico de LLA-B comum de alto risco, tratado pelo protocolo GBTLI 2009, SNC-1. DRM D15 positiva, DRM D35 negativa. Seguiu tratamento com o mesmo protocolo, evoluindo para recaída combinada (medular e SNC) durante a fase de manutenção em agosto/22. Solicitado blinatumumabe via SUS, negado. Indicado BFM 2002 - progressão de doença (PD). Iniciado protocolo TACL com bortezomibe - PD. Submetido à linfocitoaférese para tratamento com células CAR-T e realizado terapia ponte com POMP até a infusão - resposta completa após CAR-T (RC). Perda de aplasia de células B e DRM positiva 64 dias após CAR-T. TMO alogênico aparentado compatível (condicionamento VP/TBI), com recaída 6 meses pós TMO em SNC, orbitária e linfonodal, com biópsia compatível com linfoma B de alto grau com duplo rearranjo dos genes (MYC e BCL-2). Paciente com lansky 90, recebeu 3 FLAGs com adaptações de dose. Paciente manteve infiltração líquórica. Como alternativa terapêutica, utilizou-se citarabina (15 mg/m^2) + inibidor de BCL-2 (venetoclax: 100 mg/m^2) + voriconazol - RC (medular, SNC e linfonodal). Não apresentou eventos adversos pelo uso do venetoclax. Indicado segundo TMO, no entanto evoluiu com PD (órbita+SNC) após 1 mês. Atualmente segue em radioterapia paliativa. **Discussão:** A LLA-B é o tipo de câncer mais frequente em pediatria, com taxa de cura de 80 a 90%. No entanto, a sobrevida nos casos recidivados e refratários é de poucos meses a despeito de alternativas terapêuticas como imunoterapia, TMO e células CAR-T. O tratamento de novas recaídas após tais terapias são extremamente desafiadoras. Neste caso, devido ao resultado de biópsia indicando rearranjo de BCL-2 e refratariedade à diversas terapias prévias, foi indicado o uso do inibidor de BCL-2 associado a citarabina, apresentando resposta completa, embora por período curto, com qualidade de vida satisfatória do paciente. Os inibidores de BCL-2 vêm sendo utilizados em diversos estudos em associação à quimioterapia em doenças hematológicas refratárias como leucemia e linfomas. Neste caso, acreditamos que a resposta satisfatória associou-se ao fato de tal medicação ter penetração em sistema nervoso central. **Conclusão:** O uso da terapia com inibidor de BCL-2 em doenças hematológicas refratárias como leucemia e linfomas se tornou factível nos últimos anos, com resultados em