

hemoglobinopatia em questão. Embora a suplementação de vitamina D nesta população pareça ter alguns benefícios, ainda não há evidências fortes até o momento para a adoção de novas práticas. **Conclusão:** Crises vaso-oclusivas, hospitalização e hemólise são desfechos descritos nos estudos. Recomendações formais para a suplementação de vitamina D ainda não são diretas, mas alguns estudos sugerem uma redução desses desfechos após a suplementação a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1119>

EXPRESSÃO DOS GENES DA ALFA GLOBINA COMO FERRAMENTA DE DIAGNÓSTICO DE CASOS COMPLEXOS DE HEMOGLOBINOPATIAS

IS Dias^a, ACM Berti^b, BBV Marques^b,
LA Souza-Junior^a, A Purificação^c,
TRB Azevedo^c, T Amorim^c, E Belini-Junior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

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

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

Objetivo: : Aplicar o conhecimento da expressão dos genes HBA2 e HBA1 como ferramenta de direcionamento de diagnóstico para casos complexos de hemoglobinopatias. **Material e métodos:** Duas amostras (probando, 3 meses, e mãe, 28 anos) de sangue total, provenientes da APAE/Salvador-BA, foram encaminhadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular (UFMS/CPTL) para diagnóstico confirmatório de hemoglobinopatias, por suspeita de perfil Hb A/D-Los Angeles. Análises cromatográficas foram realizadas a partir de Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) - Premier Resolution (Trinity Biotech) e análises moleculares utilizadas foram PCR-Multiplex (diagnóstico de alfa-talassemia), PCR-RE (Hb D-Los Angeles) e sequenciamento de DNA (método de Sanger). **Resultados:** A análise cromatográfica da mãe revelou Hb variante com 90,6% (RRTA2 de 1,06 - Premier Resolution) e um pico menor de 4% (RRTS de 1,00). A amostra do probando demonstrou HbA (58,8%), HbF (4,4%), Hb variante de 32,3% (RRTA2 de 1,06) e um pico menor de aproximadamente 1% (RRTS de 1,00). A partir das concentrações da Hb beta-variante e do RRT do HPLC, a primeira suspeita foi de heterozigoto para Hb beta-variante (Hb D-Los Angeles) (probando) e Hb D-Los Angeles/Beta0-talassemia (mãe). Entretanto, o resultado da PCR-RE para Hb D-LA e o sequenciamento do gene HBB não detectaram mutações nos genes HBB. Descartada a possibilidade de Hb beta-variante e evidenciando a presença do pico menor (fração referente à associação de cadeias alfa mutantes com delta normal), suspeitou-se de Hb alfa variante, embora houvesse coerência com alfa-talassemia devido às concentrações estarem acima dos valores esperados para alfa variantes (> 25%). O teste de

GAP-PCR Multiplex identificou mutações de α -talassemia em homozigose ($-\alpha 3.7/-\alpha 3.7$) na mãe e em heterozigose ($\alpha\alpha/-\alpha 3.7$) no probando. O sequenciamento dos genes HBA2 e HBA1 revelou, na amostra da mãe, a mutação G-philadelphia (HBA1C>G) em ambos os genes α funcionais ($-\alpha 3.7+G\text{-phil}/-\alpha 3.7+G\text{-phil}$) e no probando ($-\alpha 3.7+G\text{-phil}/\alpha\alpha$). **Discussão:** O diagnóstico das interações de Hb variantes com alfa-talassemia é complexo devido às mutações que alteram o padrão normal da expressão dos genes das globinas. Por isso, surge a necessidade de um profissional capacitado com apoio de técnicas moleculares. No presente caso, demonstramos que o entendimento da expressão das cadeias alfa globinas pode ser útil no direcionamento de casos complexos de hemoglobinopatias. Os diferentes níveis de concentração das Hb alfa-variantes foram impactados pela coerência com alfa-talassemia, pela presença do pico menor e pela ausência da Hb A na amostra da mãe. **Conclusão:** O perfil cromatográfico pode ser interpretado de forma incorreta em casos de interações de Hb alfa-variante com alfa-talassemia, pois, nessa situação, a concentração da alfa-variante assemelha-se à da beta-variante. Diante desse cenário, este relato demonstra a importância do conhecimento da expressão dos genes alfa-globina e da associação de técnicas laboratoriais para o diagnóstico preciso de hemoglobinopatias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1120>

AVALIAÇÃO DA FUNÇÃO PULMONAR E CAPACIDADE FUNCIONAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇA FALCIFORME

RB Melo^{a,b}, SL Silva^a, SMS Trindade^a,
VVDB Menezes^a, EYS Costa^a, FC Araújo^a,
CP Almeida^a, RMR Burbano^b

^a Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (Hemopa), Belém, PA, Brasil

^b Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brasil

Objetivos: A doença falciforme (DF) cursa com alterações no sistema respiratório desde o início da infância; crianças com DF apresentam declínio da função pulmonar ao longo da infância, com declínio da Capacidade Vital Forçada (CVF), do Volume Expiratório Forçado no 1ºsegundo (VEF1), do Fluxo Expiratório Forçado de 25 a 75% (FEF25–75) e da Capacidade Pulmonar Total (CPT). Dessa forma, é importante o acompanhamento da função pulmonar e capacidade funcional de pessoas com doença falciforme desde a infância. Este estudo piloto objetivou avaliar a função pulmonar e capacidade funcional de crianças e adolescentes com idade de 06 a 14 anos incompletos com doença falciforme atendidos no Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA) e é aprovado em Comitê de Ética sob o CAAE 64560222.9.0000.5634. **Material e métodos:** Foi realizado estudo transversal quantitativo descritivo. Utilizou-se espirometria dinâmica com Espirômetro de Fluxo Spirobank II Basic para avaliar a função pulmonar, os valores preditos foram calculados conforme QUANJER et al. (2012). A avaliação da força muscular respiratória foi realizada utilizando Manovacuômetro Portátil Digital

Instrutherm, os valores preditos foram calculados utilizando as equações propostas por LANZA et al. (2015). O teste de caminhada de seis minutos (TC6) foi realizado para avaliar a capacidade funcional, a equação utilizada para cálculo da distância prevista foi a proposta por GEIGER et al. (2007). **Resultados:** Realizou-se avaliação fisioterapêutica de 20 crianças e adolescentes, sendo 08 do sexo feminino e 12 do sexo masculino, a idade dos participantes no momento da avaliação foi em média $10,5 \pm 2,2$; quanto ao fenótipo, 80%(16) dos participantes era SF, 10%(2) SC, 5%(1) S β talassemia e 5%(1) SS; 65%(13) utilizava hidroxiuréia. Na avaliação, 65%(13) dos participantes apresentava queixa de dores musculoesqueléticas periódicas; 35%(7) referia cansaço aos médios esforços e 60%(12) aos grandes esforços; 55%(11) não apresentava queixa de dispneia; 40%(8) queixava-se de dispneia aos grandes esforços. Quanto à força muscular respiratória, a pressão inspiratória máxima média foi $76 \pm 51\%$ do valor predito, sendo que 75% apresentou valor abaixo de 70% do predito; a pressão expiratória máxima média foi $64,1 \pm 16,4\%$ do predito. A distância percorrida no TC6 foi de $61,9 \pm 10,6\%$ do predito, sendo que apenas 1 participante apresentou desempenho acima de 80% do predito. Quanto aos valores espirométricos, os participantes apresentaram VEF1 $92,8 \pm 23,7\%$ do previsto, CVF $97,6 \pm 23,1\%$ do previsto e FEF25–75% $80,8 \pm 30,6\%$ do valor predito. **Discussão:** As crianças e adolescentes avaliados apresentaram fraqueza tanto inspiratória quanto expiratória bem como redução da distância percorrida em 6 minutos de caminhada apresentaram; entretanto, os participantes apresentaram função pulmonar preservada, com 80% dos participantes apresentando índices superiores a 80% dos valores preditos para todos os parâmetros da espirometria. **Conclusão:** É fundamental o acompanhamento de pessoas com DF desde a infância dando atenção ao quadro musculoesquelético, mas primordialmente à capacidade funcional e função pulmonar para rastreamento de piora clínica e funcional, bem como para direcionar o tratamento fisioterapêutico. Os resultados obtidos demonstram que é importante que o tratamento fisioterapêutico também seja direcionado a melhorar a ventilação, a força muscular respiratória e o condicionamento cardiorrespiratório para melhorar a funcionalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1121>

ALIANÇA AMARTE/ST JUDE GLOBAL: COOPERAÇÃO TÉCNICO CIENTÍFICA ENTRE INSTITUIÇÕES DE ONCO/HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA PARA MELHORIA DO TRATAMENTO E CURA DOS PACIENTES PEDIÁTRICOS

LF Lopes^{a,b}, P Loggetto^b, AO Junior^a,
FM Watanabe^c, IQ Magalhaes^d, MA Pianovski^e,
MM Silva^f, P Friedrich^b, ML Metzger^g,
C Rodrigue-ZGalindo^b

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

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

^c Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

^d Hospital da Criança de Brasília José de Alencar,
Brasília, DF, Brasil

^e Hospital Erastinho, Curitiba, PR, Brasil

^f Hospital GACC Vale do Paraíba, São Jose dos
Campos, SP, Brasil

^g Medics Sans Frontiers, Genebra

Introdução: Em 2014, o Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos coordenou a criação do Projeto AMARTE (A maior Aumentando Recursos e Treinamentos Especializados). Em 2019, com base em uma cooperação técnico-científica existente entre a Fundação Pio XII, o Hospital de Câncer de Barretos e o St. Jude Children's Research Hospital, as três organizações lançaram a Aliança AMARTE (AA), uma rede colaborativa de inovação, pesquisa e ensino com o objetivo de melhorar o atendimento a crianças com câncer, reduzindo as desigualdades no atendimento. **Resultados:** À medida que a integração das partes interessadas continuou, ficou claro que apenas um esforço colaborativo reduziria essas desigualdades. Aqui descrevemos a estrutura de governança da AA, as principais iniciativas nos últimos cinco anos e os principais resultados da implementação. Quatro pilares fundamentam as estratégias da AA: (1) Equalização diagnóstica (2) Tratamento Uniforme, (3) Criação de Registro para dados Epidemiológicos e de Sobrevida, e (4) Desenvolvimento Científico e Inovação. Até Agosto 2024, 31 centros de onco-hematologia pediátrica de todo país fazem parte da AA que somados recebem próximo de 4.500 novas crianças ao ano. Nos Subcomitês (SC de enfermagem, cirurgia, c.paliativos, registro, patologia, radiologia), Grupos de Trabalho (GT de diagnóstico, tratamento) e Grupos de Estudo (GE de odontologia, fisioterapia, serico social, nutrição, infectologia, terapia intensiva, transplante MO, entre outros) os especialistas relacionados se encontram quinzenal ou mensalmente e dentro de suas expertises e experiências, trocam conhecimentos, propõem guias de orientação e ações que beneficiam as crianças diagnosticadas neste centros que compõem a AA. **Conclusão:** Os indicadores que estão sendo gerados desde Setembro de 2020 mostram claramente a melhoria do atendimento que se refletirá nas melhores taxas de cura.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1122>

CENTRAL NERVOUS SYSTEM INVOLVEMENT IN HODGKIN'S LYMPHOMA ASSOCIATED WITH EPSTEIN-BARR VIRUS IN A PATIENT WITHOUT HIV INFECTION IN PREVIOUS HEALTHY CHILDREN

GCF Souza, BP Martins, YA Moura, AP Dutra,
LGPME Souza, BF Baglioli, R Balceiro, JL Neves,
A Frisanco, MJA Paula

Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos,
Barretos, SP, Brazil