

112. CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E IMUNOFENOTÍPICA DOS PACIENTES COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA ATENDIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO EM PORTO ALEGRE

Bosi GR, Weber CS, Daudt LE, Soares TB, Burin MM, Paiva MF, Zaltron RF, Teixeira BB, Pereira MP, Pedrazzani FS, Alegretti AP, Farias MG

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma rara desordem clonal adquirida de células-tronco hematopoiéticas. A siopatogênese dessa doença está correlacionada com a mutação do gene PIGA que resulta na deficiência da GPI, a qual participa da regulação do complemento, incluindo CD55 e CD59 presente na superfície das células sanguíneas. A ausência dessas proteínas torna as células suscetíveis à ocorrência das principais manifestações da doença, hemólise e tromboembolismo, situação responsável pela grande maioria dos óbitos nesses pacientes. A apresentação e o curso clínico dessa doença são extremamente variáveis. A sobrevida média é de aproximadamente 10 anos. A associação da HPN com a anemia aplásica (AA) já é conhecida e estima-se que 40-50% dos portadores de AA expressem um clone de HPN. Possivelmente, o tamanho do clone HPN correlaciona-se com a apresentação clínica. Dados sugerem que clones maiores podem estar associados a apresentação típica da doença e eventos tromboembólicos, enquanto clones menores são expressos em pacientes com AA. **Objetivo:** Analisar se o tamanho do clone de pacientes portadores de HPN correlaciona-se com a forma clínica apresentada, assim como traçar o perfil epidemiológico dessa população atendida em hospital terciário do Sul do Brasil. **Métodos:** Estudo retrospectivo observacional por meio de revisão de prontuário com todos os casos de HPN que zeram acompanhamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre a partir de 1999. Foram analisados os tamanhos do clone HPN conforme imunofenotipagem do momento do diagnóstico, além de hemoglobina, reticulócitos, lactato desidrogenase (LDH). A apresentação clínica da doença também foi avaliada. Para cálculo da correlação foi usado o teste de Pearson e para análise de sobrevida usou-se o teste de Kaplan-Meier. **Resultados:** A amostra foi composta por 16 pacientes, 12 (75%) mulheres, com média de 43,5 anos ($\pm 14,8$). A idade média dos pacientes ao diagnóstico foi de 37,2 anos ($\pm 15,8$). A apresentação clínica típica com hemólise foi a mais frequente (75%), enquanto 31,3% da amostra apresentaram aplasia durante o curso clínico e 18,8% apresentaram trombose venosa. Dos pacientes, 25% evoluíram para óbito. Sete (43,8%) apresentaram clone $> 50\%$ e 31,3% zeraram uso de eculizumabe ao longo da evolução clínica. Houve correlação entre o tamanho do clone ao diagnóstico e o LDH ($R 0,76$; $p = 0,002$). Todos os pacientes com clone superior a 50% apresentaram hemólise. A sobrevida global da amostra foi de 61,5% em 15 anos. **Conclusão:** É possível inferir que o tamanho do clone pode relacionar-se com a apresentação clínica típica da doença, visto que todos os pacientes portadores de clones $> 50\%$ apresentaram hemólise, além do maior valor de LDH no momento do diagnóstico. A HPN é uma doença de curso clínico extremamente variável, pode apresentar-se de modo distinto entre duas populações. Até o momento, existem poucos estudos brasileiros que caracterizaram esses pacientes. Diante disso, faz-se fundamental conhecer melhor o perfil clínico e imunofenotípico da população brasileira portadora de HPN com vistas a auxiliar o posterior desenvolvimento de novas terapêuticas que possam melhorar a qualidade de vida desses pacientes, bem como diminuir a incidência das suas complicações.