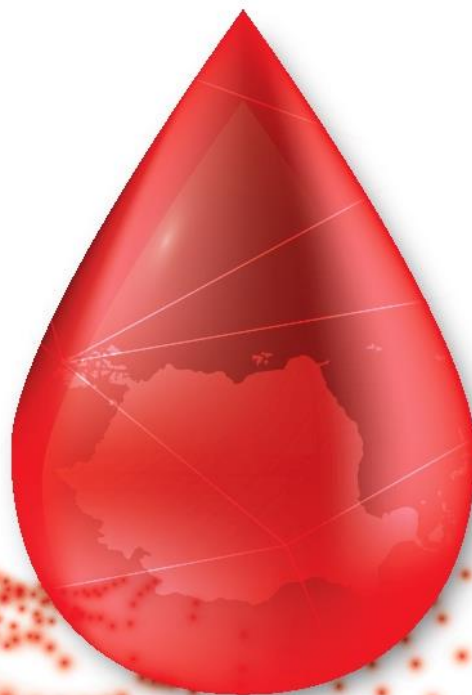


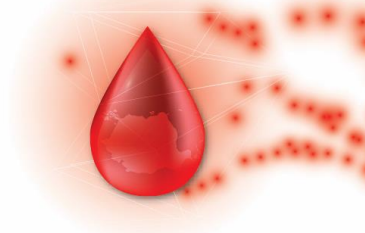


A VIII-a Conferință Națională a Societății Române de Hemostază și Tromboză

09-11 Noiembrie 2023 | Eveniment Hybrid
Hotel Novotel, București

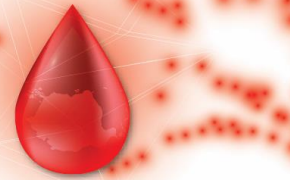
VOLUM DE REZUMATE





CUPRINS

Importanța studiilor de farmakokinetică la persoanele cu hemofilie din România	3
Trombocitopenia imuna in cadrul sindroamelor de imunodeficienta	3
Asocierea PTI cu neoplazii mieloproliferative cornice	4
Riscul trombotic la un pacient cu sindrom antifosfolipidic si mutatia factorului V Leiden	5
Factori de risc în apariția trombozei venoase profunde la o adolescentă - Prezentare de caz ...	5
Accidentul vascular cerebral in leucemiile acute - Abordarea hematologica si neurologica	6
Revoluționarea testului de activitate Adams 13 cu Ceveron S100: o privire de ansamblu asupra diagnosticarii PTT și deciziei terapeutice.....	7
Purpura trombotica trombocitopenica. Elemente de diagnostic si diagnostic diferential.....	8
Noutati in patogenia Sindromului Antifosfolipidic	8
Managementul purperei trombocitopenice imune	9
ACS in ALM patient – hematological and cardiological approach	9
Factorul VIII al coagularii - intre sangerare si tromboza	10
Sindromul antifosfolipidic si sarcina	10
Este util screening-ul protrombotic la un pacient cu infarct miocardic complicat și boală multivasculară?	11
Cât de important este riscul de sângerare în prescrierea tratamentului anticoagulant?.....	11
Microangiopatii trombotice – incadrare nosologica, aspecte clinice, diagnostice si terapeutice in era moderna a moleculelor inovative	11
Trombastenii - clasificare, diagnostic, tratament (GT)	12
Infarctul miocardic acut la pacientul cu leucemie acuta mieloblastica – abordare hematologica si cardiologica	13
Factori genetici implicați în evenimentele trombotice in neoplazmele mieloproliferative	13
DEFICITUL DE FACTOR VII - o boala rara printe bolile rare.....	14



Importanța studiilor de farmakokinetică la persoanele cu hemofilie din România

Adina Trăilă¹, Margit Șerban², Vatăman Andreea^{1, 3}, Emilia Ursu², Opait Dungan Timeia¹, Delia Savescu², 1 - Centrul Medical de Evaluare, Terapie, Educație medicală specifică și Recuperare pentru Copii și Tineri „Cristian Șerban” Buziaș, Centrul European de Tratament pentru Hemofilie; 2 - Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu” Timișoara, Centrul European de Tratament pentru Hemofilie; 3 Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara

Profilaxia reprezintă standardul de tratament pentru hemofilie în multe țări, având rolul de a preveni sângerările, artropatia invalidantă și hemoragiile cu risc vital. Recent, prin profilaxie se țintesc praguri minime mai înalte, care optimizează rezultatele tratamentului și permit pacientului să desfășoare o viață normală. Profilaxia personalizată asigură o dozare corectă, WFH recomandă niveluri dorite țintă pentru diferite situații, în funcție de nevoile pacientului și de stilul de viață, cu optimizarea intervalelor dintre administrări, reducerea ABR și a consumului de factor.

Concluzii: WFH recomandă profilaxia individualizată în funcție de vârstă, accesul venos, fenotipul de sângerare, activitate și disponibilitatea concentratelor de factor de coagulare. Profilaxia bazată pe farmakokinetică este singura modalitate de a oferi: medicația și doza corectă la un interval de timp optim, eficientă din punct de vedere cost-beneficiu.

Trombocitopenia imuna în cadrul sindroamelor de imunodeficiență

Ana Bica¹, Cristina Jercan¹, Andreea Serbanica^{1,2}, Andra Marcu^{1,2}, Letitia Radu^{1,2}, Ana Marcu¹, Ramona Ioan¹, Irina Avramescu¹, Petruta Lazar¹, Radu Obrisca¹, Minodora Asan¹, Anca Colita^{1,2}
1. Institutul Clinic Fundeni; 2. UMF “Carol Davila” București

Sindroamele de imunodeficiență sunt cauzate de mutații monogenice germline rezultând în sporirea sau inhibarea funcției proteinei codate și pot fi dominante sau recesive, autozomale sau x-linkate, cu penetranță completă sau incompletă.

Mecanismele producerii trombocitopeniei sunt variate. Trombocitopenia intrinfecțioasă este cea mai frecventă până la vârsta de 4 ani și este cauzată de anticorpii împotriva receptorilor trombocitari din complexul trombocit-patogen, în afecțiunile autoimune – adeziunea trombocitelor la neutrofile, monocite și limfocite și activarea complementului, în sindroamele de insuficiență medulară și cancere – scăderea producerii de megakariocite, iar în afecțiunile cardiovasculare și vasculitele sistemului nervos central – ischemia determinată de trombocitopenie.

Trombocitopenia imuna în cadrul sindroamelor de imunodeficiență:

1. Defect dobândit al sistemului imun:
 - Deficit primar de anticorpi (B-cell defect)
 - Imunodeficiență care afectează imunitatea celulară și umorală (T-cell defect)
 - Imunodeficiență combinată cu fenotip sindroamic (T-cell defect)
2. Defect în reglarea imuna:
 - Afecțiuni asociate disregulării imune



3. Defect congenital al sistemului imun:
 - Defect congenital al fagocitelor
 - Defect in imunitatea intrinseca si congenitala
 - Defecte ale citokinelor
 - Afectiuni autoinflamatorii
 - Deficit de complement

In diagnosticul acestor afectiuni este necesara o evaluare a manifestarilor autoimune periodica a tuturor pacientilor trombocitopenici. Daca exista factori de risc pentru imunodeficienta primara (trombocitopenie diagnosticata la varsta mica, afectiuni autoimune, istoric de infectii), se va exclude lupusul eritematos sistemic, in cazul citopeniilor se investigheaza eventualele limfoproliferari, iar in prezenta eczemelor se va investiga prezenta sindromului Wiskott-Aldrich, deficit de CTLA-4 endocrinopatii etc, iar in prezenta endocrinopatiilor asociate cu candidoza mucocutanata este necesara infestigarea prezentei APS-1 si STAT 1 GOF.

Tratamentul acestor pacienti este dictat de severitatea tabloului clinic, comorbiditati si de de disponibilitatile tipurilor de tratament si experienta centrului respectiv. Optiunile terapeutice variaza de la imunoglobuline intravenos, terapie genica, imunosupresoare, JAK inhibitors si merge pana la splenectomie (intr-un numar limitat de cazuri) si transplantul medular de celule stem hematopoitice in cazul afectiunilor celulelor T reglatoare, afectarii proliferarii limfocitelor si afectiunilor citoskeletale.

Dintre pacientii Clinicii de Pediatrie a IC Fundeni prezentam un numar de 4 pacienti cu varsta cuprinsa intre 13 si 17 ani, cu trombocitopenie cronica refractara la multiple linii terapeutice, 1/4 cu pancitopenie moderata, monitorizati pe durata de timp cu o mediana de 8 ani. In urma testelor genetice 3/4 au prezentat imunodeficienta comuna variabila, iar 1/4 prezinta carrier AK2 – reticular dysgenesis.

Trombocitopenia imuna refractara din cadrul sindroamelor de imunodeficienta apare in special la varsta de adult tanar. Aceasta asociaza risc crescut de boli alergice, autoimune si neoplazii (in special limfoame), de aceea se impune monitorizarea imunogramei si a subseturilor de limfocite, iar NGS – panelul pentru imunodeficiente este esential in transarea diagnosticului.

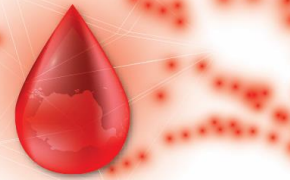
Asocierea PTI cu neoplazii mieloproliferative cornice

Prof. Dr. Andrei Colita, Clinica de Hematologie-Spital Clinic Colțea

Purpura trombocitopenică imună (PTI) este o afectiune imună dobândită caracterizata atat prin distrugerea periferica cat și prin afectarea productiei trombocitelor conducând la trombocitopenie izolată fără altă cauză aparentă.

Neoplasmele mieloproliferative (NMP) Ph negative sunt afectiuni hematopoitice clonale caracterizate prin supraproducția celulelor hematopoitice differentiate si sunt reprezentate de 3 boli principale: policitemia vera (PV), trombocitemia esențială (ET) și mielofibroza (MF) cu manifestări clinice si factori genetici care se suprapun.

Asocierea PTI – NMP apare in cazuri rare, iar mecanismele implicate sunt incerte fiind incriminate modificarile produse de inflamația cronica și dereglarea raspunsului imun.



Riscul trombotic la un pacient cu sindrom antifosfolipidic și mutația factorului V Leiden

Dr. Andrei Turbatu, Dr. Carmen Saguna, Prof. Dr. Andrei Colita

Sindromul antifosfolipidic (SAFL) este o afecțiune autoimuna rară, caracterizată prin episoade trombotice arteriale și/ sau venoase, ceea ce sugerează un status trombofilic. Boala este cauzată de (auto)anticorpi specifici, numiți anticorpi antifosfolipidici: anticoagulantul lupic, anti-beta2-glicoproteina I și anticorpii anticardiolipinici.

Trombofilia reprezintă o condiție ereditară sau dobândită care determină predispoziția unui individ la tromboza/ tromboembolism. În mod clasic, această noțiune se referă la un context dobândit sau constituțional, care poate modifica balanța hemostatică între sistemul coagulant și anticoagulantul natural și care să fie responsabil de un status de hipercoagulabilitate. Defectele ereditare producătoare de tromboze au primit denumirea generică de trombofilie și includ: mutația în gena factorului V Leiden, mutația în gena protrombinei, mutația în gena metilentetrahidrofolat reductazei, deficitul de antitrombina III, deficitul de proteina S și proteina C. Dintre defectele dobândite, cel mai important de precizat este SAFL.

În continuare va voi prezenta cazul unui bărbat tânăr de etnie turcă, fără factori de risc pentru boala tromboembolică, dar cu istoric familial semnificativ în acest sens, cu tromboza venoasă profundă extinsă și o evoluție zgomotoasă cu episoade recurente de manifestare a acesteia, diagnosticul final fiind reprezentat de coexistența rar întâlnită a două trombofilii, cu un management dificil și o adevărată provocare terapeutică: sindromul antifosfolipidic în asocieră cu anomalia Leiden.

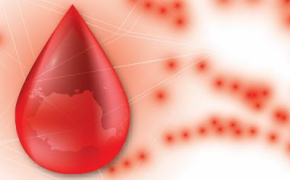
Factori de risc în apariția trombozei venoase profunde la o adolescentă - Prezentare de caz

Șef. Lucr. Chinceșan Mihaela, Asist. Univ. Dincă Andreea, Asist. Univ. Grama Alina, Mănescu Măriuca

UMFST Tg Mureș; Spitalul Clinic Județean de Urgență Târgu Mureș- Clinica Pediatrie I

Introducere și obiectiv: Tromboza venoasă profundă (TVP) este o afecțiune caracterizată de formarea trombilor în structurile venoase profunde, asociată cu dezechilibre ale cascadei coagulării. Deși mai rară în rândul copiilor și adolescenților, incidența TVP a crescut în ultimul deceniu odată cu multiplele schimbări ale stilului de viață. Această lucrare prezintă cazul unei paciente în vârstă de 17 ani diagnosticată cu tromboză venoasă profundă, examinând în același timp rețeaua complexă a factorilor de risc asociați.

Prezentarea cazului: Este prezentat cazul unei paciente de 17 ani cu obezitate, aflată în perioada de lăuzie, internată în clinica noastră după ce a acuzat dureri în regiunea hipocondrului stâng, ce au condus la investigații diagnostice relevând prezența unui chist splenic. După splenectomie, pacienta a dezvoltat complicații la nivelul cateterului venos central (CVC) montat anterior intervenției, incluzând o infecție de CVC cu stafilococ coagulazo-negativ și tromboză venoasă



profundă la nivelul membrului inferior afectat, cu extindere ulterioară și la nivelul celuilalt membru inferior.

Evoluție: Pacienta a necesitat o spitalizare prelungită, beneficiind de îngrijire multidisciplinară, monitorizare atentă clinică și paraclinică, ajustare periodică a terapiei, prezentând o evoluție lent favorabilă a simptomatologiei și a parametrilor biologici.

Concluzii: Acest caz subliniază necesitatea unei echipe multidisciplinare și a evaluării cuprinzătoare în gestionarea afecțiunilor medicale complexe precum tromboza venoasă profundă pediatrică. Identificarea factorilor de risc cu potențial trombogenic este un pas esențial pentru prevenția bolii și a posibilelor complicații, personalizarea tratamentului și educarea pacientului.

Accidentul vascular cerebral in leucemiile acute - Abordarea hematologica si neurologica

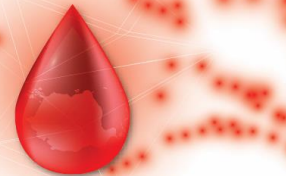
Elena Lupoia – Andrus 1,2, Anca Nicolescu 2, Cristina Ciufu 1,2, Cristina Marinescu 1,2, Diana Cisleanu 1,2, Irina Voican 2, Horia Bumbea 1,2, Daniela Vasile 1,2, Mihaela Gaman 1,2, Minodora Onisai 1,2, Ana Maria Neagu 1,2, Raluca Nistor 1,3, Cristina Mambet 1,2, Cristina Enache 1,2, Stejara Mihai 1,2, Ion Dumitru 2, Alina Mititelu 1, Andreea Spinu 1, Andreea Neculcea 2, Iuliana Meleandra 2, Cristina Negoita 3, Ana Maria Vladareanu 1,2

1 - UMF "Carol Davila", 2 - Clinica de Hematologie - SUUB, 3 - Clinica de Neurologie - SUUB

Leucemia acuta este o neoplazie hematologica cu incidenta crescuta la persoanele varstnice, varsta fiind un factor cu impact major asupra prognosticului. Diagnosticul rapid si instituirea tratamentului chimioterapic specific leucemiei acute sunt etapele cele mai importante in managementul pacientului cu malignitate hematologica. Neoplaziile hematologice predisun pacientii la diverse complicatii hemoragice si trombotice inclusiv la nivelul SNC. Complicatiile pot fi prezente de la momentul diagnosticului sau se pot instala pe parcursul perioadei de tratament. Recunoasterea precoce a evenimentelor vasculare cerebrale si instituirea cat mai rapida a tratamentului adecvat sunt principalele mijloace care pot ameliora supravietuirea si calitatea vietii acestei categorii de pacienti.

In literatura exista date limitate in privinta incidentei, manifestarilor clinice, tratamentului si a mortalitatii pacientilor spitalizati pentru leucemie acuta, complicata cu AVC. Mecanismele patogenice implicate in aparitia AVC la pacientul cu leucemia acuta sunt multiple, adesea intricate: statusul de hipercoagulabilitate, leucostaza, coagularea intravasculara diseminata, regimurile de chimioterapie utilizate, la care se asociaza o serie de factori favorizanti.

Evaluarea neurologica rapida, bilantul imagistic si instituirea cat mai precoce (in primele ore de la debutul simptomelor) a tratamentului specific AVC, sunt elemente esentiale pentru evolutia ulterioara a pacientului. De cele mai multe ori, pacientii care se prezinta cu AVC ischemic la momentul diagnosticului leucemiei acute, pot primi tratamentul specific pentru neoplazia hematologica, daca beneficiaza de abordarea terapeutica optima din punct de vedere neurologic. Ingrijirea pacientului cu leucemie acuta si AVC implica o abordare complexa, (clinica, hematologica integrata, imagistica) si multidisciplinara (hematologica, neurologica, radiologie interventionala, A.T.I, etc).



Revoluționarea testului de activitate Adams 13 cu Ceveron S100: o privire de ansamblu asupra diagnosticării PTT și deciziei terapeutice.

Autori: Mihai-Emanuel Himcinschi^{1,3}, Valentina Uscareșcu¹, Delia Codruța Popa^{1,2}, Iulia Ursuleac^{1,2}, Horia Sandu¹, Daniel Coriu^{1,2}.

1 Centrul de Hematologie și Transplant Medular, Institutul Clinic Fundeni București.; 2 Facultatea de Medicină și Farmacie UMFCD Carol Davila București.; 3 Facultatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș Timișoara.

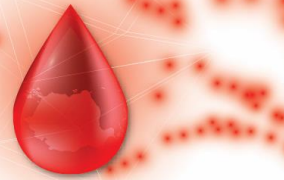
Purpura trombotică trombocitopenică (PTT) este, cu ușurință, una dintre cele mai amenințătoare de viață afecțiuni și se caracterizează în general prin anemie hemolitică microangiopatică, purpură trombocitopenică și manifestări neurologice. Situată în centrul fiziopatologiei sale, precum și în procesul de diagnostic și managementul terapiei pacientului, se află evaluarea activității A Desintegrinei și Metaloproteinei cu un motiv Trombospondin tip 1, membru 13 (Adams 13). Ceea ce am constatat în ultima lună aici, la Institutul Clinic Fundeni, a fost nimic mai puțin decât un progres remarcabil în capacitățile de diagnosticare ale spitalului nostru, prin integrarea cu succes a testului de activitate Adams 13, folosind cea mai de actualitate aparat fabricat de Technoclone (Ceveron S100), care utilizează modulul de detectare a stingerii de fluorescență. Modul de detectare pentru o precizie sporită.

Acesta marchează o piatră de temelie semnificativă în diagnosticarea PTT, deoarece utilizarea Ceveron S100, binecunoscută pentru fiabilitatea sa în precizie, a crescut și a simplificat abordarea noastră cu privire la PTT, oferind măsurători cantitative de încredere ale activității Adams 13. În special, o concentrație plasmatică mai mică de 10% a apărut ca fiind standardul de aur pentru diferențierea PTT de alte microangiopatii, prag care servește drept criteriu critic.

Particularitatea acestei realizări tinde să fie mai evidentă atunci când augmentează îngrijirea pacientului. Diagnosticul rapid și precis al PTT are o influență directă asupra rezultatelor pacientului, având în vedere urgența intervenției terapeutice adecvate. O astfel de descoperire terapeutică este reprezentată de introducerea Caplacizumab, moleculă recombinată care atenuază tromboza microvasculară prin stoparea interacțiunii dintre factorul von Willebrand și trombocite.

Sinergia dintre noul test de activitate Adams 13 și terapia cu Caplacizumab este incontestabilă. Măsurarea precisă a activității proteice furnizată de Ceveron S100 poate permite echipei medicale administrarea la timp a Caplacizumab, și astfel să crească eficacitatea terapiei, ulterior cu reducerea morbidității și mortalității.

Ca și concluzie, integrarea testului de activitate Adams 13, furnizat de aparatul Ceveron S100, s-a dovedit a fi, așa cum era de așteptat, o completare extrem de utilă la bateria noastră actuală de teste și a schimbat pozitiv abordarea privind diagnosticarea PTT și alegerea terapiei. Precizia sporită a acestui test fotometric a eficientizat diagnosticarea, ceea ce duce la o identificare mai rapidă și mai precisă a cazurilor de PTT. Impactând pozitiv deciziile în cunoștință de cauză (cazuri de utilizare judicioasă pentru Caplacizumab), au fost subliniate rezultatele pozitive, tangibile ale acestui progres tehnologic în calitatea îngrijirii pacientului și receptivitatea la terapia PTT. Succesul pe care l-am avut în ultima lună reprezintă nimic mai puțin decât o mărturie a rolului esențial al tehnologiilor avansate în patologia clinică, modelând cu impact major deciziile terapeutice.



Purpura trombotica trombocitopenica. Elemente de diagnostic si diagnostic diferential

Hortensia Ionita, Despina Calamar-Popovici, Maria Iordache, Mihai Ionita, Dacian Oros, Ioana Ionita, Universitatea de Medicina si Farmacie „Victor Babes,, Timisoara

Purpura trombotică trombocitopenică (TTP) este o anemie hemolitică microangiopatică caracterizată în mod clasic prin pentadă: febră, anemie hemolitică, trombocitopenie, disfuncție renală și neurologică. TTP rezultă fie dintr-o absență/scădere congenitală sau dobândită a protezei ADAMTS13 de scindare a factorului von Willebrand (o dezintegrină și metaloproteinază de trombospondină de tip 1).

Nivelurile scăzute ale activității ADAMTS13 duc la formarea de microtrombi, ceea ce duce la ischemie și leziuni ale organelor afectate. Sistemul nervos central și rinichii sunt cele mai frecvente organe afectate de TTP. TTP rămâne un diagnostic suspectat din istoricul clinic, examinarea și parametrii de laborator, inclusiv frotiul de sânge pentru a ajuta excluderea altor microangiopatii trombotice (TMA). Prezența unei disfuncții specifice de organ nu este o condiție prealabilă pentru diagnostic, care este confirmat prin demonstrarea unei deficiențe severe de ADAMTS13 (<10 UI/dL). Testele pentru ADAMTS13 ajută la confirmarea diagnosticului și la monitorizarea cursului bolii și a necesității de tratamente suplimentare. Diagnosticul diferențial al trombocitopeniei și al anemiei hemolitice microangiopatice implică multe boli: hemoliză autoimună, coagulare intravasculară diseminată, sarcină asociată sindromului HELP, medicamente, infecții, boli autoimune, sindrom hemolitic uremic, boli maligne, sindromul antifosfolipidic catastrofic.

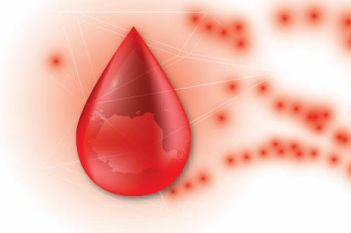
În practică, poate fi dificil a diferența între TTP și alte TMA folosind doar caracteristicile clinice și de laborator. Diagnosticul este confirmat prin demonstrarea unei deficiențe severe de ADAMTS13 (<10ui/dl).

Noutati in patogenia Sindromului Antifosfolipidic

Dr Ioana Saulescu, UMF Carol Davila, Bucuresti, Sp. Cl. Sf. Maria

Sindromul antifosfolipidic (SAFL) reprezinta inca o adevarata provocare in practica clinica. Ultimii ani au adus o intelegere mult mai profunda a mecanismelor patogenice, contribuind astfel la optimizarea atitudinii diagnostice si terapeutice.

Paralela cu o patologie autoimuna clasica de tipul Lupusului Eritematos Sistemic a permis intelegerea implicarii raspunsului imun innascut si al raspunsului imun adaptativ ca parte importanta in patogenia SAFL. Activarea caili interferonului, implicarea sistemului complementului, activitatea excesiva a Limfocitelor B sunt cateva din mecanismele care vor permite in viitor o mai buna si mai eficienta manageriere a pacientilor cu SAFL.



Managementul purperei trombocitopenice imune

Ioana Ionita, Despina Calamar Popovici, Florica Ghilezar, Claudiu Ionita
Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babes” Timișoara, Spitalul Clinic Municipal de
Urgență Timișoara

Purpura trombocitopenica imuna (PTI) este o patologie autoimună caracterizată de un număr scăzut al trombocitelor, datorat distrugerii și a unei producții suboptimale ale acestora, care asociază un risc crescut de sângerare [1,2].

Scopul acestei lucrări este de a evalua indicațiile ghidurilor actuale asupra managementului pacienților cu PTI.

Ghidurile actuale susțin administrarea tratamentului doar la pacienții cu sângerări moderate/majore sau la pacienții cu sângerări minore, dar care asociază un număr de trombocite $< 20 - 30 \times 10^9/L$ [3-5], iar scopul tratamentului este de a reduce riscul de sângerare, cu minimizarea riscului de toxicitate și menținerea unui număr adecvat de trombocite [6]. În ceea ce privește prima linie de tratament, aceasta este reprezentată de administrarea corticoterapiei [3], însă a fost demonstrat faptul că 70-80% dintre pacienți vor avea nevoie de o a doua linie de tratament.

Pe de altă parte, pacienții cu PTI pot prezenta și un risc crescut de apariție a evenimentelor trombotice, care poate fi asociat tratamentului, sau care poate fi datorat comorbidităților pre- respectiv a factorilor de risc fizici [7].

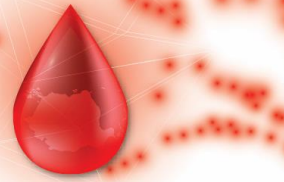
Tratamentul PTI trebuie stabilit și administrat doar la pacienții care prezintă criteriile incluse în ghidurile actuale. De asemenea, trebuie considerat riscul de tromboza la pacienții cu PTI, astfel este necesară o abordare multidisciplinară.

ACS in ALM patient – hematological and cardiological approach

Authors: Irina Voican², Diana Cisleanu^{1,2}, Daniela Vasile^{1,2}, Cristina Ciufu^{1,2}, Cristina Marinescu^{1,2}, Horia Bumbea^{1,2}, Anca Nicolescu², Mihaela Gaman^{1,2}, Minodora Onisai^{1,2}, Ana Maria Neagu^{1,2}, Elena Lupoia-Andrus^{1,2}, Diana Mihalcea^{1,3}, Stefania Magda^{1,3}, Gabriela Bicescu^{1,3}, Cristina Mambet^{1,2}, Cristina Enache^{1,2}, Stejara Mihai^{1,2}, Ion Dumitru², Patricia Pirvan², Raluca Truican², Ana Maria Vladareanu^{1,2}

UMF “Carol Davila”¹, Clinica de Hematologie² – Spitalul Universitar de Urgenta Bucuresti, Clinica de Cardiologie – Spitalul Universitar de Urgenta Bucuresti³

Cancer and cardiovascular diseases are the leading worldwide causes of mortality. Although cancer patients have an increased risk of cardiovascular disease and a significant prevalence of acute coronary syndrome (ACS), in acute leukemia setting, ACS is a rare manifestation with a worse outcome compared to other types of neoplastic diseases and for which guidelines recommendation are scarce. We present a clinical case of acute myeloblastic leukemia and repeated ACS, which is an example of how a multidisciplinary approach should be considered for the choice of an individualized treatment.



Factorul VIII al coagularii - între sangerare și tromboza

Marcu A.M.^{1,2}, Bică A.M.^{1,2}, Jercan C.^{1,2}, Marcu A.D.^{1,2}, Radu L.E.^{1,2}, Șerbănică A.^{1,2}, Mihai S., Ștefan A.I.², Avrămescu I², Ioan R.², Lazăr P.², Stan A.M.², Gherghe G.², Uscătescu V.², Arion C.V.¹, Coliță A.^{1,2}

1. UMF „Carol Davila” București; 2. Institutul Clinic Fundeni, București

Factorul VIII (FVIII) este o sialoglicoproteină plasmatică, o β 2-globulină, formată din 6 subunități (A1-A2-B-A3-C1-C2) și 2 lanțuri (ușor și greu), și este produs în ficat, splină și ganglionii limfatici. Factorul VIII circulă legat de factorul von Willebrand (vWF) în plasmă într-o formă inactivă și are un rol esențial în cascada coagularii. După activare, declanșează o serie de reacții în cascada, ce duc la generarea de fibrină și formarea trombului.

Mult mai studiat în contextul Hemofiliei (deficit genetic sau dobândit al factorului VIII), FVIII a fost ulterior identificat ca factor de risc independent în apariția episoadelor trombotice, în momentul în care s-a observat că valorile crescute cronic ale acestuia, peste 150-200 UI/dl se corelează cu un risc de 2 până la 6 ori mai mare de apariție a TEV, îndeosebi la copii și vârstnici.

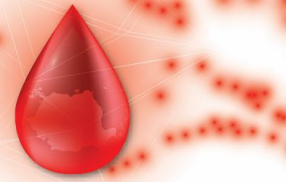
Prezența unui nivel ridicat al FVIII (combinat cu creșterea vWF) este asociată cu un risc crescut de accident vascular cerebral ischemic, apariția de episoade recurente sau rezultate nefavorabile post-tromboliză dar și cu un risc mai mare de tromboză asociată cateterizării. Mecanismele probabile pentru această trombogenicitate crescută sunt reprezentate de influența pozitivă directă asupra generării trombinei și diminuarea efectelor anticoagulantelor. Acesta acționează ca un factor de risc potențator în prezența altor stări trombogenice (adolescențele tratate cu contraceptive orale, malignitate preexistentă, mutația factorului V Leiden)

Domeniul relativ nou de tromboză pediatrică evoluează. Din cauza lipsei de dovezi concludente care susțin beneficiile clinice de testare pentru trombofilie moștenită, studiile viitoare au scopul de a se concentra pe noi strategii de identificare și clasificare a pacienților cu stări de hipercoagulabilitate și ar avea avantajul de a putea evalua interacțiunea dintre factorii moșteniți și dobândiți, având ca rezultat efectuarea profilului individualizat al riscului trombotic.

Sindromul antifosfolipidic și sarcina

Conf univ dr Anca Panaitescu, Spitalul Clinic Filantropia, UMF Carol Davila, București

Afecțiunile autoimune sunt frecvente la femeile de vârstă reproductivă și pot impacta fertilitatea și evoluția sarcinii. Prezența anticorpilor antifosfolipidici este implicată în pierderea recurentă de sarcină, apariția preeclampsiei, restricției de creștere fetale intrauterine și chiar a decesului intrauterin. Mai mult, femeile gravide care poartă acești anticorpi au un risc mare de tromboză venoasă în sarcină și postpartum. Totuși, nu este recomandat screeningul de rutină preconceptional sau în sarcină, în absența unor factori de risc sau al unui istoric sugestiv. Prezentare va acoperi strategiile de conduită în sarcină în prezența anticorpilor antifosfolipidici.



Este util screening-ul protrombotic la un pacient cu infarct miocardic complicat și boală multivasculară?

Radu Filipescu¹, Stefan Moroi¹, Emanuel Stoica¹, Valentina Uscatescu², Ovidiu Chioncel^{1,3}; 1 - Clinica de Cardiologie – Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare „Prof. Dr. C.C. Iliescu”, 2 - Clinica de Hematologie și Transplant Medular – Institutul Clinic Fundeni,; 3 - UMF “Carol Davila”

Pacient în vârstă de 28 ani, fumator, dislipidemic, consumator de etanol, se prezintă la camera de gardă pentru durere toracică anterioară debutată de 4 ore. Este diagnosticat cu infarct miocardic anterior, clasa Killip III, cu disfuncție severă de ventricul stâng. La coronarografie se decelează leziune uniconariană revascularizată prin angioplastie cu stent. La finalul procedurii, pacientul intră în stop cardio-respirator reluându-și circulația după masaj cardiac, aflându-se în soc cardiogen și cu fibrilație atrială. Pe parcursul internării dezvoltă ischemie acută de membru inferior prin ocluzie artera iliaca externă. Ulterior, are o evoluție favorabilă și se externează stabil hemodinamic. Este investigat suplimentar pentru starea protrombotică inițială, decelându-se multiple anomalii sugestive pentru trombofilie.

Cât de important este riscul de sângerare în prescrierea tratamentului anticoagulant?

Conf. Dr. Stefan Bogdan, Cardiologie Spitalul Universitar de Urgență Elias, UMF “Carol Davila” București

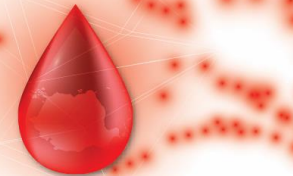
Tratamentul anticoagulant protejează pacientii la risc înalt împotriva evenimentelor trombotice cu creșterea riscului complicațiilor hemoragice. În prezentarea de azi vom analiza situații clinice particulare legate de raportul risc/beneficiu al tratamentului anticoagulant la pacientul cu fibrilație atrială și risc hemoragic crescut, precum și felul în care riscul hemoragic influențează prescrierea medicației antitrombotice.

Microangiopatii trombotice – încadrare nosologică, aspecte clinice, diagnostice și terapeutice în era modernă a moleculelor inovative

Sef Lucrari Dr Iulia Ursuleac, CSPI Dr Valentina Uscatescu, Conf Dr Delia Codruta Popa, Dr Mihai Emanuel Himcinschi, Dr Horia Sandu, Biolog Adriana Gherghe, Prof Dr Daniel Coriu, Institutul Clinic Fundeni, UMF “Carol Davila” București

Microangiopatiile trombotice cuprind un areal vast de entități clinicobiologice, caracterizate prin prezența anemiei hemolitice microangiopate, trombocitopeniei, tromboze și leziuni ischemice secundare, dar cu etiologii și mecanisme patogenice multiple. Din această cauză, este acceptată introducerea acestor entități în notiunea de sindrom al microangiopatiilor trombotice.

Purpura trombotică trombocitopenică (PTT) și sindromul hemolitic uremic atipic (SHUa) sunt cele mai studiate entități. În demersul diagnostic se plasează aspectele clinice, dar mai ales datele de



laborator. Dozarea ADAMTS13 este crucială atât pentru diagnosticul pozitiv și diferentiale, dar și pentru modularea tratamentului și monitorizarea evoluției ulterioare.

Trombastenii - clasificare, diagnostic, tratament (GT)

Autori: Valentina Uscatescu¹, Delia Codruța Popa^{1,2}, Iulia Ursuleac^{1,2}, Mihai-Emanuel Himcinschi^{1,3}, Horia Sandu¹, Daniel Coriu^{1,2}.

1 Centrul de Hematologie și Transplant Medular, Institutul Clinic Fundeni București.; 2 Facultatea de Medicină și Farmacie UMFCD Carol Davila București.; 3 Facultatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș Timișoara.

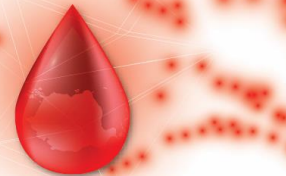
Glanzmann Thrombasthenia (GT) este o afecțiune rară și ereditară caracterizată prin deficiența sau disfuncția receptorului plachetar de glicoproteină IIb/IIIa, cunoscut și sub numele de integrină $\alpha 2b\beta 3$ sau GPIIb/IIIa. Această rezumată de o pagină oferă o perspectivă medicală concisă asupra GT, acoperind prezentarea clinică, strategiile de diagnostic și modalitățile de tratament.

Prezentarea Clinică pentru persoanele cu Glanzmann Thrombasthenia se caracterizează, în mod obișnuit, printr-o tendință spre sângerări spontane și prelungite. Caracteristicile clinice cheie includ: sângerări mucocutanate (episoade frecvente de epistaxis, sângerare gingivală și vânătăi ușoare, femeile pot experimenta sângerări menstruale abundente), sângerări prelungite după traumatism, chiar și leziunile minore duc la sângerări prelungite, făcând vindecarea rănilor dificilă), hemartroza (pot apărea sângerări în articulații, cauzând durere și umflături), hemoragie gastrointestinală (în cazurile severe, hemoragiile gastrointestinale pot pune viața în pericol).

Diagnosticul exact și rapid este crucial pentru gestionarea eficientă a Glanzmann Thrombasthenia. Etapele de diagnostic includ: evaluare clinică (o evaluare atentă a simptomelor de sângerare și a istoricului familial furnizează indicii inițiale), teste funcționale plachetare (utilizarea agregometriei plachetare și a testelor de secreție pentru a studia disfuncția plachetară, caracterizată prin incapacitatea plachetelor de a agrega eficient din cauza deficienței receptorului GPIIb/IIIa), testare genetică (identificarea mutațiilor în genele ITGA2B și ITGB3 pentru a confirma baza genetică a GT), citeometrie în flux (utilizarea citometriei în flux pentru a evalua cantitativ expresia GPIIb/IIIa pe suprafețele plachetare, ajutând la clasificarea bolii și evaluarea severității acesteia).

Managementul Glanzmann Thrombasthenia este individualizat și se concentrează pe controlul episoadelor de sângerare. Principalele modalități de tratament includ: transfuzii de plachete (transfuzii de plachete de la donatori sănătoși sunt adesea necesare pentru a furniza plachete funcționale, corectând temporar tendința de sângerare), anti-fibrinolitice (utilizarea de medicamente precum acidul tranexamic pentru a preveni dezagregarea cheagurilor și a reduce sângerarea), factor VIIa Recombinant (rFVIIa) (în anumite cazuri, se poate lua în considerare administrarea de rFVIIa pentru a promova formarea cheagului, în special în situațiile de sângerare severă), îngrijire suportivă (accentul pe importanța îngrijirii adecvate a rănilor și gestionarea meticuloasă a episoadelor de sângerare este esențial pentru pacienți și îngrijitorii lor).

În concluzie, Glanzmann Thrombasthenia este o afecțiune rară și complexă caracterizată de disfuncția plachetară, care poate duce la sângerări recurente și severe. Diagnosticul rapid și tratamentul corespunzător, inclusiv transfuziile de plachete și agenții anti-fibrinolitici, sunt cruciale pentru îmbunătățirea calității vieții și reducerea riscurilor asociate acestei afecțiuni. Cercetarea continuă și experiența clinică rafinează înțelegerea și gestionarea acestei tulburări rare.



Infarctul miocardic acut la pacientul cu leucemie acuta mieloblastica – abordare hematologica si cardiologica

Autori: Irina Voican², Diana Cisleanu^{1,2}, Daniela Vasile^{1,2}, Cristina Ciufu^{1,2}, Cristina Marinescu^{1,2}, Horia Bumbea^{1,2}, Anca Nicolescu², Mihaela Gaman^{1,2}, Minodora Onisai^{1,2}, Ana Maria Neagu^{1,2}, Elena Lupoia-Andrus^{1,2}, Diana Mihalcea^{1,3}, Stefania Magda^{1,3}, Gabriela Bicescu^{1,3}, Cristina Mambet^{1,2}, Cristina Enache^{1,2}, Stejara Mihai^{1,2}, Ion Dumitru², Patricia Pirvan², Raluca Truican², Ana Maria Vladareanu^{1,2}

UMF “Carol Davila”¹, Clinica de Hematologie² – Spitalul Universitar de Urgenta Bucuresti, Clinica de Cardiologie – Spitalul Universitar de Urgenta Bucuresti³

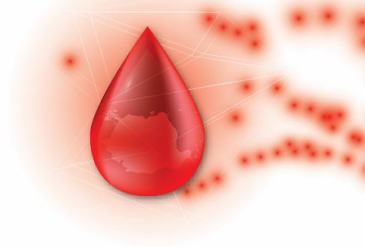
Bolile cardiovasculare si neoplaziile reprezinta principalele cauze de mortalitate in lume. Desi pacientii neoplazici au risc crescut de boli cardiovasculare si o prevalenta semnificativ crescuta a sindromului coronarian acut (SCA), in leucemia acuta la debut, SCA este o asociere rara comparativ cu alte tipuri de boli neoplazice. Pentru acesti pacienti, recomandarile ghidurilor sunt relativ sarace, majoritatea trialurilor clinice excluzand pacientii cu boala neoplazica. Prezentam un caz clinic de leucemie acuta mieloblastica si SCA repetat, ca exemplu de abordare multidisciplinara a acestei patologii complexe.

Factori genetici implicați în evenimentele trombotice in neoplasmale mieloproliferative

Conf. Dr. Cristina Mambet, UMF “Carol Davila”

Catedra de Hematologie, Clinica de Hematologie - Spitalul Universitar de Urgență București

Neoplasmale mieloproliferative *BCR::ABL1*-negative clasice (NMP) reprezentate de policitemia vera, trombocitemia esențială și mielofibroza primară (MFP) sunt afecțiuni clonale ale celulelor stem hematopoietice caracterizate printr-o producție excesivă de celule sangvine mature intacte funcțional. Mutațiile somatice NMP driver în una din genele *JAK2*, *CALR* sau *MPL* sunt responsabile de fenotipul bolii și induc o activare crescută a căilor de semnalizare JAK/STAT, PI3K/Akt și MAPK/ERK. Episoadele de tromboză arterială sau venoasă constituie o cauză principală de morbiditate și mortalitate la pacienții cu NMP și se datorează pe de o parte mediului proinflamator și pe altă parte interacțiunii dintre celule sangvine calitativ anormale și numeric crescute și endoteliul vascular. Dintre factorii genetici implicați în patogenia NMP mutația *JAK2* V671F este biomarkerul cu cea mai mare valoare predictivă pentru riscul trombotic, având drept consecință activarea leucocitelor, interacțiunea anormală a acestora cu endoteliul, generarea crescută de complexe circulante plachete-neutrofile și plachete-monocite și fenomenul de NEToză ce promovează o stare de hipercoagulabilitate. O posibilă asociere cu episoadele trombotice din NMP a fost sugerată și pentru mutațiile *TET2*, *ASXL1*, precum și pentru unele polimorfisme nucleotidice unice ale genelor glicoproteinelor plachetare, factorilor de coagulare, matrix metaloproteinazelor, precum și ale genei *JAK2*.



DEFICITUL DE FACTOR VII - o boala rara printe bolile rare

Madalina Oniceanu, Adriana Apostol, Compartimentul De Onco-Hematologie Pediatrica
Clinica De Pediatrie , Scju Constanta

Deficitul de FVII este o boala congenitala rara care se caracterizeaza prin episoade de sangerare spontane. La pacientii cu deficit sever, in primul an de viata, riscul de sangerare cerebrala este crescut. Incidenta este de 1:500.000. Se transmite autosomal recesiv. Manifestarile severe sunt asociate cu deficitul <1%.

Va aducem in atentie cazul unui baiat de 7 ani, care se prezinta pentru sangerare intermitenta dupa extractie dentara, cu istoric de sangerari sporadice doar cu ocazia traumatismelor. Se diagnosticheaza deficitul sever de factor VII (FVII < 1%). Retinem discrepanta intre istoricul de sangerare si deficitul sever. Copilul este testat pentru trombofilie, cu rezultat pozitiv pentru F V H1299R heterozigot si MTHFR C677T heterozigot. Profilul genetic pozitiv poate sa fie o explicatie a acestei evolutii clinice? Tendinta la sangerare persista si se accentueza avand in vedere comportamentul si stilul de viata al copilului, astfel incat dezvolta sangerare la nivelul cotului drept. Va fi introdus in programul de profilaxie pentru deficit sever de factor VII. Care va fi evolutia si prognosticul acestui adolescent?

Mulțumim Partenerilor



Delivering Trust



www.diamedix.ro



novo nordisk®



Parteneri media



Professional Congress Organizer
www.medical-congresses.ro

