

conclusion, MLPA is a reliable high-throughput technique to detect CNVs and a cost-effective one that can be included in routine diagnostic protocols in laboratories that lack conventional cytogenetics.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.726>

DEFICIÊNCIA DA GLICOSE-6-FOSFATO-DESIDROGENASE (G6PD) EM PACIENTES PORTADORES DE DOENÇAS INFECCIOSAS

DOV Menezes^a, HK Toma^a, FRM Silva^b, AG Vizzoni^b

^aLaboratório de Diagnóstico Molecular e Hematologia, Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^bInstituto Nacional de Infectologia Evandro Chagas (INI), Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A G6PD é o distúrbio metabólico mais comum das hemácias, encontrado em todo o mundo afetando aproximadamente mais de 400 milhões de pessoas com frequências variáveis, dependendo da região e grupo étnico. Frequências elevadas são observadas principalmente nas zonas tropicais e subtropicais do hemisfério oriental e em algumas regiões da África. Na deficiência dessa enzima, os danos observados refletem a fragilidade celular ao estresse oxidativo, com dano aos lipídios da membrana dos eritrócitos, particularmente suscetíveis por serem ricos em grupos sulfidríla, formando produtos dissulfetos que levam à desnaturação de proteínas dessa membrana e dano à hemoglobina. A hemoglobina desnaturada se precipita no interior da hemácia formando os corpúsculos de Heinz com consequente hemólise. A importância na saúde pública desta condição vem dos números absolutos de indivíduos afetados e em risco potencial de desenvolver sintomas clínicos, particularmente 229 milhões de pessoas com malária em países endêmicos, bom como outras doenças infecto-parasitárias. **Objetivo:** Determinar a confiabilidade e a acurácia do teste molecular para a mutação 202GA na detecção da G6PD em pacientes portadores de doenças infecciosas. **Material e métodos:** Estudo seccional de validação diagnóstica para determinar a confiabilidade e a acurácia do método molecular PCR-RFLP para as mutações 202GA na detecção da deficiência de G6PD em pacientes portadores de doenças infecciosas. **Resultados:** Em seu conjunto, o estudo envolveu 120 pacientes com idades compreendidas entre 18 e 75 anos e média de 43,7 ± 13,5 anos. Identificou-se que 82 participantes eram do sexo masculino (68,3%) e 32 do sexo feminino (31,7%). A suspeita do diagnóstico de Malária (n=33; 27,5%) e a infecção pelo HIV (n=33; 27,5%) foram as indicações clínicas mais frequentes para a solicitação do teste da deficiência de G6PD. Outras patologias como a Paracoccidiodomicose (n=23; 19,2%), Hanseníase (n=9; 7,5%) e Tuberculose (n=6; 5,0%) motivaram a solicitação para o diagnóstico da deficiência de G6PD. O valor da sensibilidade foi de 88,8% e a especificidade encontrada foi de 92,1%. O VPP e VPN foram 66,7% e 99,7%, respectivamente. O método



molecular PCR-RFLP para a mutação 202 G A apresentou uma acurácia total de 91,6%. **Discussão:** Sendo a deficiência de G6PD uma manifestação de origem genética, relacionada a mutações de base única, métodos moleculares são recomendados para seu diagnóstico. Outra vantagem desse método é a possibilidade de detecção de mulheres heterozigotas. A enzimopatia está relacionada ao cromossomo X. O número superior de indivíduos do sexo masculino, identificados como portadores da doença no presente estudo, corrobora com a afirmação de que esta enzimopatia é mais comum em indivíduos do sexo masculino, considerando que estes possuem apenas um gene para G6PD, localizado no único cromossomo X, sendo hemizigotos para este gene. Estes achados sugerem que pacientes do sexo feminino com genótipo heterozigoto devem ser submetidas ao teste para evitar que as mesmas sejam subestimadas em relação à deficiência de G6PD, podendo desenvolver anemia hemolítica após disparo pela exposição a um gatilho oxidativo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.727>

DESAFIOS DE PROCESSAMENTO E ANÁLISE DO CARIÓTIPO ONCO-HEMATOLÓGICO

VC Queiroz, P Vicari, VM Stiel, SHA Figueira, ACJ Ellio, S Tufik

Associação Fundo de Incentivo à Pesquisa (Afip) - Medicina Diagnóstica, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As neoplasias onco-hematológicas são classificadas em doenças mielorfoliográficas ou linfoproliferativas agudas ou crônicas, doença das células plasmáticas e síndrome mielodisplásica. O cariótipo convencional com banda G é uma técnica fundamental no diagnóstico e classificação das neoplasias onco-hematológicas. Tem como objetivo a identificação e análise de cromossomos através de células em metáfase permitindo a detecção de alterações numéricas e / ou estruturais. As principais alterações estruturais são duplicações, deleções, translocações, inversões e inserções. As alterações numéricas podem ser de ganho ou perda. O local de coleta do material biológico pode ser sangue periférico ou medula óssea, conforme o diagnóstico etiológico. São vários os interferentes: coleta difícil, hemodiluição, hemólise, anticoagulante inadequado, estabilidade da amostra, tempo de processamento, temperatura inadequada, medicamentos (imunossuppressores, antibióticos, quimioterápicos) e problemas de transporte. **Objetivos:** Avaliar o perfil de exames de cariótipo onco-hematológico em um laboratório de grande porte de São Paulo. **Casística e métodos:** Testes de cariótipo onco-hematológico foram analisados e processados em um laboratório em São Paulo, entre janeiro e junho de 2021. Foram coletados dados epidemiológicos sobre idade, sexo e tipos de alterações citogenéticas. **Resultados:** Foram analisados 327 exames citogenéticos do período de Janeiro a Junho de 2021. O sítio de coleta foi de 36 (11%) em sangue periférico e 291 (89%) de medula óssea. A idade variou de zero até 92 anos, com mediana de 56 anos. A distribuição entre sexos foi de 154 (47,1%) feminino e 173 (52,9%) masculino. Dos resultados obtidos 221 (67,6%) foi

