

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 (imunossupressores, 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



considerado normal, 82 (25,1%) alterados, 24 (7,3%) sem crescimento. Do total 23 (7%) foram considerados incompletos por não alcançar a número mínimo de 20 metáfases. Das alterações estruturais mais frequentes 43 (52,4%) foram translocações, 23 (28%) deleções, 3 (3,7%) inversões. Não foram encontrados duplicações e inserções. Das alterações numéricas foram encontrados 24 (29,3%) trissomias, 14 (17,1%) nulissomias e 11 (13,4%) monossomias. Três (3,7%) foram cariótipo complexo. Três (0,9%) pacientes eram pós transplante com quimera completa. Das translocações a mais comum foi o cromossomo Philadelphia t(9;22) com 27 (62,8%) resultados, seguido da t(15;17) com 4 (9,3%) resultados e 1 (2,3%) t(8;21). **Conclusão:** Através deste estudo utilizando a técnica de bandamento G é possível concluir que os resultados apresentados estão de acordo com a literatura em que a taxa de sucesso do exame é de 84 a 95%. O resultado elucidou satisfatoriamente a hipótese diagnóstica para cada item deste estudo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.728>

DIAGNÓSTICO DE LEISHMANIOSE VISCERAL EM MEDULA ÓSSEA A PARTIR DE SUSPEITA DE NEOPLASIA MALIGNA: RELATO DE CASO

MS Vieira^{a,b}, NA Marcondes^b, BM Spindler^b, LD Olivo^{b,c}, FB Fernandes^b

^a Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Laboratório Zanol, Porto Alegre, RS, Brasil

^c Universidade FEEVALE, Nova Hamburgo, RS, Brasil

Introdução: A leishmaniose visceral (LV) é uma doença crônica que acomete os órgãos internos, principalmente o baço, fígado, medula óssea e linfonodos. É causada por um protozoário do gênero *Leishmania*, transmitido ao homem pela picada de fêmeas de flebotomíneos infectadas. O indivíduo com LV pode apresentar febre prolongada, dor abdominal, perda de peso, esplenomegalia, hepatomegalia, leucopenia, anemia, hipergamaglobulinemia e estimulação policlonal de linfócitos B. Essas manifestações são comuns também em algumas doenças neoplásicas, podendo ocasionar uma suspeita diagnóstica equivocada. A Organização Mundial de Saúde recomenda que a investigação de uma possível neoplasia se dê pela análise em conjunto da morfologia de sangue periférico, medula óssea ou biópsia de medula, pela imunofenotipagem e análises genéticas. O diagnóstico laboratorial de LV ocorre usualmente pela utilização de testes imunológicos, principalmente pelo ensaio imunoenzimático (ELISA). Métodos moleculares e a pesquisa do parasita em materiais provenientes de biópsia ou punção também são empregados, entretanto com menor frequência. **Objetivos:** Relatar casos de leishmaniose identificados em pacientes com suspeita de neoplasias malignas e evidenciar a necessidade da análise conjunta de diferentes metodologias para diagnóstico dessas condições. **Relato de caso 1:** Paciente masculino com 62 anos, apresentando pico monoclonal e imunoglobulina G aumentada (4.500 mg/dL). A análise do medulograma revelou maturação normal das três séries, sem

aumento de blastos e com presença de células de mott, frequentes em casos reativos e em doenças plasmocitárias. Além disso, observou-se 12,5% de plasmócitos, achado sugestivo de mieloma de células plasmáticas. Entretanto, a imunofenotipagem da medula óssea por citometria de fluxo demonstrou 5% de plasmócitos com imunofenótipo normal e a relação kappa/lambda mantida nas populações de plasmócitos e linfócitos B. Foram identificados elementos estranhos à medula óssea no exame anatomopatológico. Foi realizada revisão do medulograma, observando-se raros macrófagos contendo formas amastigotas de *Leishmania* sp. **Relato de caso 2:** Paciente masculino com 2 anos de idade, apresentava pancitopenia e esplenomegalia. Realizou-se imunofenotipagem por citometria de fluxo da medula óssea por suspeita de leucemia aguda, em que não foi identificada população imatura e/ou de imunofenótipo aberrante. A análise morfológica da medula óssea evidenciou formas amastigotas sugestivas de *Leishmania donovani* fagocitadas por macrófagos e presentes no meio extracelular, possibilitando o diagnóstico de leishmaniose visceral. **Conclusão:** A semelhança das características clínicas apresentadas pelos indivíduos com as encontradas em neoplasias malignas ocasionou um entendimento equivocado da real patologia que os acometia, sendo possível um diagnóstico correto apenas pela combinação da análise morfológica e imunofenotipagem. Os casos descritos demonstram a necessidade do diagnóstico de neoplasias pelo emprego de diferentes metodologias e a importância da análise conjunta da morfologia e imunofenotipagem, bem como a relevância de se considerar a LV como possível diagnóstico em caso de inconsistências nos achados clínicos e/ou laboratoriais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.729>

DIAGNÓSTICO TRAÇO FALCÊMICO APÓS QUADRO DE ANEMIA HÁ 32 ANOS: UM RELATO DE CASO

MVL Stela, MFB Schaefer, A Hawerth, C Simon, MAF Chaves

Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Relato de caso: Paciente mulher, 50 anos, deu entrada no pronto-socorro do Hospital Universitário do Oeste do Paraná pelo SAMU no dia 24 de novembro de 2014. Relatou que anteriormente, 10 dias atrás, apresentou febre e dor ao urinar e que recebeu medicação no Posto de Atendimento Continuo. Após 3 dias, apresentou síncope e persistência do quadro clínico, sendo encaminhada para o pronto-socorro do Hospital Universitário do Oeste do Paraná. A paciente apresentava quadro anêmico desde os 18 anos, fazendo uso de sulfato ferro. Há seis meses apresentava metrorragia com 2 episódios menstruais por mês, com aumento do fluxo, e quadro de sialorréia, hiporexia e astenia há três meses. No dia em que deu entrada no pronto-socorro, foram realizados hemograma, urocultura, teste de Coombs Direto e dosagem de ferritina. O hemograma apresentou alteração com valores diminuídos de hemoglobina (3,3 g/dL), RDW elevado (31,4%) caracterizando

