

as recomendações do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG - 2015). **Resultados:** Foram encontradas sete variantes classificadas como patogênicas ou provavelmente patogênicas em sete probandos. Cinco destas variantes definiram o quadro clínico apresentado. Dentre as variantes patogênicas/provavelmente patogênicas encontradas, foram observadas duas deleções grandes, envolvendo um ou mais éxons, duas deleções pequenas, um ganho de códon de parada e duas variantes do tipo *missense*. Adicionalmente, foram detectadas oito variantes de significado incerto em genes relacionados com os quadros clínicos de cinco pacientes. **Discussão:** Dentre os fenótipos que tiveram o diagnóstico definido incluem a Síndrome de Wiskott- Aldrich, Anemia Blackfan-Diamond e a Trombofilia por deficiência de antitrombina III. Mesmo com um número limitado de pacientes incluídos na coorte de doenças hematológicas dentro do Projeto Genomas Raros, o WGS foi relevante para o diagnóstico de 33% desses pacientes e, pelo menos uma dessas variantes não teria sido detectada pela técnica de sequenciamento completo do exoma (WES). O sequenciamento de genoma humano tem se mostrado uma tecnologia valiosa na investigação de condições e doenças genéticas diversas. A redução nos custos e tempo de sequenciamento têm permitido que o uso seja cada vez mais disseminado na prática clínica, melhorando o tempo e acurácia do diagnóstico e a estratificação terapêutica de pacientes. Melhorias nas áreas de bioinformática têm permitido investigar análises apuradas, detectando não apenas variantes de ponto, mas também variações em número de cópias e até mesmo rearranjos. **Conclusão:** Neste trabalho, mostramos como o uso da ferramenta nos permitiu definir diagnóstico para pacientes com quadros hematológicos. Embora nossa coorte para este estudo tenha sido pequena, os achados são promissores no aspecto da detecção de alterações como deleções e SNV em ensaio único.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.106>

LEUCÓCITOS, INFLAMAÇÃO, INFECÇÃO E IMUNOLOGIA

AVALIAÇÃO DA RELAÇÃO NEUTRÓFILO/LINFÓCITO (RNL) E PLAQUETAS/LINFÓCITOS (PLR) NA PREDIÇÃO DE CARGA VIRAL DETECTÁVEL EM PESSOAS VIVENDO COM HIV

GCS Bernardes, NA Almeida, APN Godoi, FHR Ribeiro, ACLGC Pereira, ES Silva, C Sanches, MBP Inacio

Universidade Federal de São João Del Rei (UFSJ), São João del-Rei, MG, Brasil

Objetivos: Em todo o mundo em 2020, havia 37,7 milhões de pessoas vivendo com o vírus da imunodeficiência humana (HIV). O tratamento clínico utiliza uma combinação de medicamentos antirretrovirais, sendo que, o paciente após alguns meses pode alcançar a supressão viral, ficando com níveis indetectáveis de carga viral. Adicionalmente, pacientes com níveis indetectáveis de carga viral há vários meses, não transmitem o vírus por via sexual. Dessa forma, torna-se importante o controle da carga viral para evitar novas transmissões. Recentemente, a relação neutrófilo/linfócito (RNL) e plaquetas/linfócitos

(PLR) vem sendo estudadas quanto ao seu papel prognóstico em diferentes infecções como preditor de gravidade e desfecho da doença. Nesse contexto, nosso objetivo é avaliar se a RNL e PLR conseguem prever carga viral detectável em pessoas vivendo com HIV. **Material e métodos:** Estudo transversal com 651 pessoas vivendo com HIV atendidas pelo Serviço de Atendimento Especializado (SAE) de Divinópolis/MG no ano de 2019. Foram coletados os dados sociodemográficos, resultados do hemograma e carga viral mais recentes nos prontuários médicos. Os pacientes foram divididos em dois grupos: grupo 1 (n=522) carga viral indetectável e grupo 2 (n=129) carga viral detectável. A caracterização da carga viral indetectável foi considerada abaixo de 50 cópias/ml. A análise estatística foi realizada usando o SPSS (ver.19.0). As comparações entre dois grupos foram realizadas pelo teste de Mann-Whitney. Para avaliar o desempenho da RNL e PLR como ferramenta para preditor de carga viral detectável, a área sob a curva ROC foi calculada. O nível de significância foi de $p < 0,05$. **Resultados:** Dentre os pacientes com carga viral indetectável, 310 (59%) eram do sexo masculino e 212 (41%) do sexo feminino, enquanto no grupo com carga viral detectável 67 (52%) do sexo masculino e 62 (48%) do sexo feminino. Ao avaliar a RNL do grupo 2, a mediana foi significativamente maior, 1,69 (1,09 – 2,57), quando comparada com o grupo 1: 1,54 (1,07 – 2,04) ($p=0,020$). A PLR também foi significativamente maior no grupo 2: 125 (88 – 175), enquanto no grupo 1: 111 (85 – 142) ($p=0,015$). A curva ROC foi realizada para avaliar a performance da RNL e PLR em discriminar os dois grupos de estudo. A área sob a curva foi estatisticamente significativa ($AUC= 0,566$, $p=0,020$) para a RNL e PLR ($AUC= 0,569$, $p=0,015$). **Discussão:** A RNL e PLR vem sendo muito estudadas, de modo que muitos estudos foram realizados para avaliar o valor preditivo em diferentes infecções sendo uma delas a COVID-19. Ademais, a RNL e PLR são de fácil aquisição e reprodução, além de apresentar baixo custo, quando comparadas com o exame de análise de carga viral. Nesse estudo, a RNL e PLR mostraram-se elevadas em pacientes vivendo com HIV com carga viral detectável, quando comparadas com aqueles com carga viral indetectável, sugerindo uma provável aplicabilidade clínica na avaliação da carga viral. **Conclusão:** A RNL e PLR foram mais elevadas nos pacientes com carga viral detectável, assim inferimos, que a determinação de RNL e PLR pode ser útil para auxiliar na avaliação de carga viral em pacientes vivendo com HIV. Contudo, é importante ressaltar que se trata de um estudo piloto, dessa forma, são necessários estudos prospectivos para avaliar a RNL e PLR no controle de carga viral. **Financiamento:** CAPES, CNPq e FAPEMIG.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.107>

INFECÇÃO AGUDA POR CITOMEGALOVÍRUS ASSOCIADA A GLOMERULONEFRITE RAPIDAMENTE PROGRESSIVA NO PACIENTE EM TERAPIA DE MANUTENÇÃO PARA LEUCEMIA PRÓ-MIELOCÍTICA AGUDA COM FUSÃO PML RARA

GMC Silva, PEM Flores, SMCBP Jesus, LPDS Rocha, CB Prato, RS Martins, PMC Silva, LR Soares, MEAJ Carvalho, MM Almeida