

hotspot K700E, associação com fenótipo SA e presença de comutações. Maiores estudos são necessários para avaliação do real impacto da mutação SF3B1 K700E em relação a aumento de blastos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.949>

ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS EM HEMOGRAMAS DE PACIENTES PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIAS

GL Xavier^a, GVA Barreto^b, RF Pimentel^b, GJB Albertim^{b,c}

^a UNISÃO MIGUEL, Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^c Centro Universitário Integrado de Saúde Amaury de Medeiros (CISAM), Recife, PE, Brasil

Objetivos: Explicar a importância do hemograma como parte inicial do diagnóstico de hemoglobinopatias destacando as principais alterações hematológicas de pacientes portadores de hemoglobinopatias. **Materiais e Métodos:** Estudo observacional de abordagem analítica transversal, realizada por meio da consulta às bases de dados científicos, selecionando criteriosamente fontes que dissertam sobre aspectos gerais das hemoglobinopatias e a importância do hemograma na investigação inicial de anemias em cruzamento às informações coletadas do banco de dados dos pacientes portadores de hemoglobinopatias atendidos pelo HEMOPE. Foram avaliados os hemogramas iniciais de um grupo amostral de pacientes sem limites de idade, de ambos os sexos, em investigação para hemoglobinopatia ou com diagnóstico confirmado entre o período de junho de 2019 a junho de 2021. O processamento e banco de dados foram organizados pelo programa Microsoft Office Excel. **Resultados:** Foram analisados 60 hemogramas, dentre os quais 56,67% pertencem ao sexo feminino e 43,33% ao sexo masculino. Quanto ao perfil hemoglobínico demonstrado posteriormente por meio de eletroforese de hemoglobinas (pH alcalino em fita de acetato de celulose) e HPLC em meio automatizado, pelo equipamento D-10 BIORAD foram observadas 15 variações genotípicas, incluindo as hemoglobinas variantes S e C, além do genótipo normal AA. A presença de quadro anêmico foi constatada em 53 hemogramas, sendo 44 (83,02%) provenientes de pacientes com diagnóstico confirmado de hemoglobinopatia, onde 58,49% das anemias são normocíticas e normocrômicas, enquanto 41,51% são microcíticas e hipocrômicas. As principais alterações qualitativas da série eritrocitária foram: anisocitose (88,68%), poiquilocitose (30,19%) com predomínio de codócitos, drepanócitos, dacríocitos, eliptócitos e esquizócitos, presença de eritroblastos (26,42%), policromasia (16,98%) e presença de cristais de HbC (1,89%). Quanto à série branca, leucocitose está presente em 52,83% dos casos e leucopenia em 1,89%. Na série plaquetária, plaquetose está presente em 45,28% dos casos, e plaquetopenia em 9,44%. **Discussão:** Dentre os exames laboratoriais, o hemograma nos fornece informações essenciais para o direcionamento diagnóstico de diversas patologias. Na investigação de hemoglobinopatias, especialmente

em pacientes que não tiveram diagnóstico precoce pela triagem neonatal, o hemograma desempenha um papel inicial de confirmação de quadro anêmico e possibilita a observação de sinais indicativos de hemoglobinopatias, como presença e grau de anisocitose, anisocromia, poiquilocitose, inclusões eritrocitárias, policromasia, e presença de eritroblastos, e a partir destes sinaliza a necessidade de uma investigação mais aprofundada com o auxílio de exames complementares. **Conclusão:** O hemograma é um exame de grande importância no que se diz respeito tanto ao diagnóstico tardio de hemoglobinopatias, quanto ao acompanhamento de pacientes já diagnosticados. Tendo em vista os aspectos analisados, são observadas com frequência em hemogramas de pacientes portadores de hemoglobinopatias alterações como anemia de gravidade variada, anisocitose, poiquilocitose, leucocitose, plaquetose, presença de eritroblastos, policromasia e presença de cristais de HbC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.950>

O PAPEL DO HEMOGRAMA COMO FERRAMENTA NO RASTREAMENTO DE MUCOPOLISSACARIDOSE. ANOMALIA DE ALDER-REILLY: RELATO DE UM CASO

TA Fuchs, ADSB Perazzio, H Gonzalez, IY Takihi, MCA Silva, MLLF Chauffaille, MV Gonçalves, SC Mourad, WAR Baratela, AF Sandes

Fleury Medicina Diagnóstica, Brasil

Objetivos: Enfatizar a importância do diagnóstico laboratorial das mucopolissacaridoses (MPS) e destacar o valor da análise do hemograma como uma ferramenta relevante no rastreamento dessa doença. **Materiais e Métodos:** As informações levantadas para o relato de caso foram coletas no sistema de informações laboratoriais de uso interno. **Resultados:** Paciente de 16 anos, sexo feminino, realizou hemograma de rotina, sendo observada na contagem diferencial a presença de inúmeros neutrófilos com grânulos grandes e intensamente azurofílicos. A presença desses grânulos abundantes nos leucócitos levantou a suspeita de anomalia de Alder-Reilly e MPS subjacente. Como a paciente não apresentava diagnóstico definido, foi realizada assessoria com a médica solicitante, a qual informou que a paciente apresentava restrição de crescimento intrauterino e prematuridade, estando em acompanhamento por baixa estatura, dificuldade escolar, genu valgo, alterações meta e diafisárias, displasia óssea e hipotireoidismo de Hashimoto. Após evidenciada no hemograma a Anomalia de Alder-Reilly, a paciente iniciou acompanhamento genético para investigação de possível Mucopolissacaridose. Foi realizado sequenciamento do exoma e do DNA mitocondrial para investigação de etiologia genética. Foi identificada a variante patogênica no gene ARSB, NM_000004.5: c.1534_155del: p. (Val512Profs*3), encontrada na Mucopolissacaridose tipo VI. No entanto, por se tratar de uma mutação de herança autossômica recessiva, é necessário identificar uma segunda variante em trans. O estudo de sequenciamento do gene ARSB, por Sanger, encontra-se em