

homozigotos mutados de 42,35% (n = 1116). No TopMed (n = 132345), a frequência foi de 10,89% (n = 14419) para homozigotos referência, 43,10% (n = 57051) para heterozigotos e 45,99% (n = 60875) para homozigotos mutados. O valor do teste χ^2 é 20,87, e o valor de $p < 0.01$. **Discussão:** O UGT1A1 rs887829, os homozigotos mutados (TT) tem maior prevalência na população falciforme (14,00%), em comparação com a do TopMed (13,20%). O CYP1A2 rs762551, os homozigotos referência (CC) foram mais comuns na população falciforme (13,16%), em comparação a do TopMed (10,89%). **Conclusão:** Esses resultados indicam que a presença da anemia falciforme pode estar associada a uma distribuição diferencial dos polimorfismos genéticos, o que pode ter impacto nos níveis de ferritina em pacientes que fazem uso de deferassirox.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.103>

AVALIAÇÃO DAS FALÊNCIAS MEDULARES CONGÊNITAS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA BRASILEIRO

WSV Júnior, SA Santana, LMB Batista, SEBJ Neves, NM Bernardes, SS Custodio, TV Lourenço, RG Silva, TG Teixeira, SSS Araujo

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (HC-UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: As síndromes de falências medulares congênitas são menos frequentes do que as adquiridas. Em suas formas clássicas geralmente se manifestam na primeira infância com fenótipo clínico característico e história familiar pertinente. Entretanto, tais entidades podem apresentar espectro amplo e por vezes atípico de manifestações dificultando o reconhecimento precoce. Nos últimos anos os avanços nos métodos diagnósticos resultaram na identificação de etiologias anteriormente não reconhecidas. Nos serviços públicos brasileiros apesar dos testes genéticos não se mostrarem amplamente disponíveis aventar a hipótese de falências congênitas é essencial visto que o diagnóstico precoce implica em tratamento apropriado e antecipação das possíveis complicações. **Métodos:** Análise retrospectiva dos pacientes atendidos no Ambulatório de Falência Medular do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, no período de abril de 2022 a abril de 2023. Foram incluídos todos os pacientes com diagnóstico de falência medular congênita e idade superior a 18 anos. Os diagnósticos foram classificados: A) confirmado: pacientes com características hematológicas compatíveis e exames laboratoriais confirmatórios. B) provável: pacientes com características hematológicas compatíveis e alterações fenotípicas e/ou história familiar positiva. C) Possível: pacientes com apenas alterações hematológicas compatíveis. **Resultados e discussão:** Foram inicialmente analisados 78 pacientes portadores falência medular. Dezenove pacientes (24%) foram incluídos na análise pois possuíam diagnóstico de falência medular congênita. Os demais 59 pacientes (76%) se enquadravam no diagnóstico de aplasia de medula idiopática e foram excluídos. Dentre os 19 pacientes estudados 7 apresentavam

diagnóstico confirmado, 8 foram categorizados como diagnóstico provável e 4 pacientes foram classificados como diagnóstico possível. A idade média de diagnóstico das falências medulares congênitas foi de 15,7 anos. Dos pacientes analisados 63 % apresentavam alterações fenotípicas clássicas e 47 % possuíam história familiar de falência medular conhecida. Com relação a gravidade das citopenias apenas 1 paciente preenchia critérios para aplasia de medula grave. Foram registrados 2 casos de neoplasias secundárias, em um paciente portador de Anemia de Fanconi: carcinoma de células escamosas em vulva e carcinoma espinocelular de couro cabeludo. Dados da literatura sugerem que as falências medulares congênitas correspondam a cerca de 10% das falências medulares. A identificação adequada desse grupo de pacientes é fundamental para a condução. Tais indivíduos estão sob risco aumentado de desenvolvimento de neoplasias secundárias necessitando de ações especiais de rastreamento e prevenção. Os pacientes com insuficiência medular constitucional são frequentemente encaminhados para transplante de células-tronco hematopoieticas (TCTH). A identificação de falência medular constitucional antes do TCTH é importante para permitir modificações no condicionamento, bem como a exclusão de doadores familiares portadores do mesmo defeito genético herdado. **Conclusão:** Distinguir falência medular adquirida de constitucional é desafiador em serviços públicos de países em desenvolvimento, mas importante, dadas as implicações clínicas. Embora heterogêneas na apresentação, síndromes específicas podem ser suspeitadas com base na história pessoal, familiar, nos achados físicos e múltiplos órgãos acometidos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.104>

CLONAL SIGNATURES OF TELOMERE BIOLOGY DISORDERS AS SPECIFIC MARKERS FOR DISEASE DIAGNOSIS AND SURVEILLANCE

LFB Catto^a, EM Groarke^b, DV Clé^a, BA Santana^a, AP Azambuja^{c,d}, MM Oliveira^c, R Shalhoub^e, C Bomfim^{c,d}, NS Young^b, F Gutierrez-Rodriguez^b, R Calado^a

^a Department of Medical Imaging, Hematology, and Oncology, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^b Hematology Branch, National Heart, Lung and Blood Institute, National Institutes of Health, Bethesda, United States

^c Bone Marrow Transplantation Unit, Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, Brazil

^d Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, Brazil

^e Office of Biostatistics Research, NHLBI, NIH, Bethesda, Maryland, United States

Introduction: In inherited marrow failure, clonal hematopoiesis (CH) are known to compensate for the intrinsic restricted cell fitness caused by a germline mutation (adaptive mechanisms) or associates with maladaptive mechanisms of clonal evolution, typically myelodysplastic syndromes or acute