

portadores de anemia falciforme, apresenta poucos ou nenhum efeito colateral. Além de ser de fácil utilização, seu efeito mielossupressor é facilmente revertido. A caracterização precisa das mutações de Hb S/Beta-tal é fundamental para orientar a conduta médica adequada, fornecer aconselhamento genético e realizar estudos de prevalência nas populações. **Conclusão:** Este estudo demonstra a importância do acompanhamento hospitalar desde os primeiros meses de vida, para que seja possível analisar a necessidade de medicamentos, como a hidroxiuréia, que auxiliam no manejo do paciente com essa herança genética.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.160>

APLASIA PURA DE SÉRIE VERMELHA: RELATO DE CASO

BM Oliveira, YV Pinheiro, L Miloni, LTPB Silva, RCR Queiroz, VL Costa, LAP Sales, LFM Olivatto, PDS Perez, VR Ferrarez

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A aplasia pura de série vermelha é uma condição rara caracterizada por anemia persistente devido à ausência de precursores eritroides na medula óssea. As causas podem incluir distúrbios autoimunes, infecções, toxicidade medicamentosa, neoplasias e gestação. O manejo é individualizado com base na etiologia e nos sintomas. **Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente gestante com aplasia pura de série vermelha. **Relato de caso:** Paciente feminina, 21 anos, gestante de 28 semanas, previamente saudável, apresentou anemia macrocítica detectada no pré-natal. Recebeu reposição de vitamina B12 e ferro, necessitando de duas internações e 3 transfusões de concentrado de hemácias. Foi internada pela equipe obstétrica com anemia hipoproliferativa e necessidade de investigação etiológica. Os exames iniciais revelaram anemia macrocítica, reticulopenia, provas de hemólise negativas e deficiência de vitamina B12, sem resposta à reposição e sem evidências de anemia perniciosa. Mielograma e biópsia de medula óssea mostraram hipoplasia acentuada da série eritróide, com raros pró-eritroblastos (menos de 1% da celularidade) e ausência de alterações nas outras linhagens. A sorologia para parvovírus IgM foi positiva. A paciente está em acompanhamento ambulatorial, recebendo transfusões e aguardando o término da gestação. **Discussão:** A aplasia pura de série vermelha é uma desordem hematológica rara que afeta exclusivamente os precursores eritróides, preservando as linhagens granulocítica e megacariocítica. Pode ser congênita, diagnosticada na infância devido a alterações genéticas, ou adquirida na vida adulta. A forma adquirida é mediada por linfócitos T ativados e pode ser desencadeada por autoimunidade, neoplasias (principalmente timoma), medicações, infecções virais (como parvovirose B) e gestação. O diagnóstico inclui hemograma completo, contagem de reticulócitos, perfil de ferro, vitamina B12, ácido fólico, provas de hemólise e eletroforese de hemoglobina. O estudo da

medula óssea confirma a ausência ou diminuição dos precursores eritróides. O tratamento deve ser individualizado, com terapia conservadora e suporte transfusional para causas benignas, e imunossupressão para casos mais graves. **Conclusão:** A aplasia pura de série vermelha é um diagnóstico raro que deve ser considerado em casos de anemia com reticulopenia após exclusão de causas mais comuns. É fundamental investigar o fator desencadeante e personalizar o tratamento conforme a etiologia e o estado clínico do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.161>

PERFIL DE VARIAÇÕES EM NÚMERO DE CÓPIAS DOS GENES DA ALFA GLOBINA EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DO BRASIL

FK Marques^a, DS Pereira^b, MF Oliveira^b, TR Pimenta^b, TML Martins^b, JASM Oliveira^c, PRX Tomaz^c, MCT Pintao^a

^a Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Biologia Molecular, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^c Genesis Genomics

As hemoglobinopatias estão entre as doenças hereditárias monogênicas mais frequentes mundialmente. Especificamente, a α -talassemia é caracterizada pela redução na síntese de α -globina, comumente causada por deleções que envolvem, parcial ou completamente, o agrupamento gênico HBA, localizado no cromossomo 16 e composto por duas cópias do gene por alelo (HBA1 e HBA2). A gravidade do fenótipo da α -talassemia depende do número de genes afetados. Portadores da deleção de um único gene ($-\alpha/\alpha\alpha$) são geralmente assintomáticos (portador silencioso), a deleção de dois genes ($-/\alpha\alpha$ ou $-\alpha/-\alpha$) está associada ao fenótipo de traço talassêmico, com presença de anemia microcítica. A deleção de três genes ($-/-\alpha$) está associada à doença de hemoglobina H, e a deleção de quatro genes ($-/-$) está associada a um fenótipo incompatível com a vida, a hidropsia fetal. O diagnóstico das α -talassemias é realizado pela análise de parâmetros clínicos e hematológicos, perfil de hemoglobinas e análise molecular do cluster gênico HBA. Este estudo tem como objetivo caracterizar a frequência e o perfil de variações em número de cópias (CNV) do agrupamento gênico da α -globina, em nosso laboratório, no período de outubro/2023 a julho/2024. A análise de CNVs foi feita por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) utilizando o kit SALSA MLPA Probemix P140-C1 HBA. Neste período foram analisados 391 pacientes (219 do sexo feminino) com mediana de idade de 23 anos (0 – 93 anos). Foram detectadas CNVs em 239 casos (61,1%), sendo deleção $-\alpha^{3,7}$ a alteração mais frequente, identificada em 218 casos (91,2%). A deleção $-\alpha^{4,2}$ foi identificada em cinco casos (2,1%), sendo em dois como deleção