

hemoglobina podem ocasionar um desbalanço hemodinâmico cursando com insuficiência cardíaca (IC) aguda mesmo em pacientes não cardiopatas previamente. O objetivo deste presente estudo é demonstrar uma causa rara com apresentação atípica cujo paciente, apesar de evoluir com complicação cardíaca grave, apresentou desfecho positivo. **Material/Métodos:** Análise retrógrada do prontuário e exames do paciente em voga e revisão literária de artigos com os descritores “mielofibrose” de 2019 a 2024 nas plataformas Lilacs, Pubmed, Scielo e Cochrane Library nas línguas inglesa e portuguesa. **Resultados:** S.S.M.C., 65 anos, branco, masculino, procedente de São Paulo, encaminhado à unidade hospitalar por atenção primária devido à anemia (Hb 5,4 g/dL) em exames de rotina. Paciente estava em investigação de quadro de astenia e perda ponderal, de modo que havia evoluído duas semanas antes de admissão com dor, distensão abdominal, náuseas, vômitos e icterícia. Durante internação paciente realizou investigação de anemia, sem demais citopenias, com esplenomegalia, evoluindo com dispneia, ortopneia e derrame pleural bilateral, às custas de Hb 5,3 g/dL. Paciente então diagnosticado com ‘Cor Anêmico’ sendo instituídas medidas para IC além de proceder investigação de etiologia de anemia. Optado por realizar avaliação medular que em biópsia sugeriu neoplasia mieloproliferativa crônica ou mielofibrose, com cromossomo Philadelphia negativo e mutação JAK-2 positiva sendo então feito diagnóstico de Mielofibrose Primária. Paciente seguiu com terapia medicamentosa otimizada e aporte transfusional conforme necessidade, recebeu alta hospitalar com estabilidade clínica e hemodinâmica em acompanhamento ambulatorial com equipe de Onco-Hematologia. **Discussão:** Mielofibrose é uma doença mieloproliferativa rara e crônica que cursa com proliferação de células clonais da medula óssea que interferindo na hematopoiese. Consequentemente, os pacientes apresentam sintomas associados às citopenias sendo que uma parte pode ser assintomática. Progressivamente essa doença cursa com complicações graves como hipertensão pulmonar, hipertensão portal, insuficiência cardíaca ou até evoluir para leucemia mieloide aguda. A mielofibrose deve ser rigorosamente acompanhada com avaliação de risco, prognóstico, tratamento sintomático e de complicações secundárias. A única modalidade curativa é o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas, contudo existem grandes riscos e múltiplos fatores de exclusão para tal tratamento. **Conclusão:** Apesar de haver baixa prevalência e poucas possibilidades de tratamento para a mielofibrose primária, é necessário que haja conhecimento da fisiopatologia e possíveis complicações da doença para melhor manejo clínico e sintomático dos pacientes. Apesar da sintomatologia ser mais relacionada à anemia, o paciente pode apresentar outros quadros clínicos que confundem o diagnóstico e a terapêutica. É obrigatório a investigação de diagnósticos diferenciais quando há presença de uma anemia grave mesmo que assintomática, de modo que se evitam desfechos negativos com progressão das complicações secundárias, essas que, diferente da mielofibrose, possuem diversas modalidades de tratamento e possibilidade de melhora como visto no caso relatado.

UTILIZAÇÃO DA IMUNOFENOTIPAGEM POR CITOMETRIA DE FLUXO NA INVESTIGAÇÃO DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: EXPERIÊNCIA DA UNIDADE DOCENTE ASSISTENCIAL DE PATOLOGIA GERAL FCM-UERJ

M Tostes, MD Costa, VC Lisboa, J Monassa, P Segges, C Diniz, MR Carvalho, JFF Medeiros, LS Rodrigues

Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivo: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença ultrarrara, clonal e adquirida das células tronco hematopoiéticas devido à mutação somática no gene PIG-A. O presente trabalho teve como objetivo descrever a recente experiência da Unidade Docente Assistencial (UDA) de Patologia Geral, do Hospital Universitário Pedro Ernesto HUPE- UERJ na realização de exames de Imunofenotipagem por Citometria de Fluxo de alta sensibilidade na investigação de pacientes com suspeita de HPN ou falência medular. **Material e métodos:** Estudo transversal, descritivo, realizado no período de Janeiro a Julho 2024. Pacientes atendidos no Serviço de Hematologia do Hospital Universitário Pedro Ernesto HUPE-UERJ, com suspeita de HPN ou em investigação de pequenos clones na síndrome mielodisplásica (SMD) hipoplásica, anemia aplástica e outras síndromes de insuficiência da medula óssea. As amostras de sangue periférico em tubo de coleta contendo EDTA foram processadas para análise de Imunofenotipagem por citometria de fluxo utilizando o citômetro FACS Lyric e os seguintes marcadores: FLAER, CD45, CD24, CD15, CD14, CD64, CD59 (MEM-43), CD235a (JC159). Para possibilitar uma maior sensibilidade (aproximadamente 0,01%) foram analisadas 500.000 células de cada paciente, de acordo com as diretrizes práticas para detecção e monitoramento de alta sensibilidade conforme o protocolo descrito por Sutherland et al. 2012. **Resultados:** Desde 2015 a instituição recebeu 20 pacientes com diagnóstico de anemia aplástica. Em janeiro de 2024 a pesquisa de HPN foi disponibilizada e dos 10 pacientes avaliados até o momento (período de janeiro a julho de 2024), 5 pacientes possuíam síndrome de falência medular, destes 4 apresentaram clones HPN. A técnica permitiu a detecção de pequenos clones HPN. O menor clone identificado foi de 0,04% em eritrócitos. **Discussão:** Visando a maior especificidade da técnica, além da combinação de anticorpos, clones validados e aquisição de maior quantidade de células, o reagente de aerolisina fluorescente (FLAER) foi essencial. A aerolisina, que é o principal fator de virulência da bactéria *Aeromonas hydrophila*, é secretada como proaerolisina e se liga de maneira seletiva e com alta afinidade à porção glicana da âncora GPI. Uma das vantagens de usar o FLAER é que o ensaio não é afetado pela diferença na expressão das proteínas ancoradas pela GPI em células que se encontram em estágios anteriores de maturação. A literatura mostra que aproximadamente 50 a 60% dos pacientes com anemia aplástica apresentam clone HPN e a detecção e monitorização, mesmo que de pequenos clones, é importante em pacientes que irão iniciar tratamento com imunossupressão. Ao longo do tratamento, com a

melhora do substrato medular, os clones HPN precisam ser monitorados pois seu aumento está associado ao aparecimento de alterações clínicas e laboratoriais como hemólise e eventos trombóticos, que corresponde a principal causa de morte nos pacientes. **Conclusão:** A nossa experiência demonstrou a importância da disponibilização do exame para pesquisa de HPN subclínica. O diagnóstico preciso é essencial para um melhor acompanhamento do paciente, uma vez que o protocolo adotado permite a detecção de pequenos clones, possibilitando início de tratamento precoce quando indicado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.165>

RELATO DE CASO: DOENÇA DE GAUCHER TIPO III EM UMA CRIANÇA DE 4 ANOS

M Brandão, JD Ferreira, FGF Morais, GC Santos, MR Paula, LB Ribeiro, STF Grunewald, AA Ferreira

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivos: Relatar um caso de Doença de Gaucher Tipo III (DG3) clássica em uma criança e discutir suas manifestações.

Material e métodos: revisão do prontuário médico, registro dos métodos diagnósticos empregados e revisão da literatura.

Relato/Resultado: Criança de 4 anos, sexo feminino, hígida, inicia um quadro respiratório infeccioso, com surgimento de petéquias em periorbitais, bochechas, palato e membros superiores. No pronto atendimento, exames evidenciaram plaquetopenia ($95.000/\text{mm}^3$) e prova do laço positiva. Evolui com hepatoesplenomegalia discreta, sem sangramento. Admitida após 3 dias, com plaquetas $53.000/\text{mm}^3$ e ultrassonografia mostrando aumento do baço (13,2 cm - referência para a idade: 9,5 cm). Evoluiu com aumento espontâneo das plaquetas até a alta. Após cerca de um mês apresentou quadro similar de plaquetopenia e hepatoesplenomegalia, sendo descartadas doenças virais por testes sorológicos. Com a suspeita de DG, foi realizada dosagem enzimática e mielograma, com evidências de célula de Gaucher. Foi coletado CentoMetabolic MOx, evidenciando-se 2 variantes patogênicas heterozigotas no gene GBA. Adicionalmente, a concentração do biomarcador liso-Gb1 estava aumentada e a atividade da enzima esfingomielinase ácida estava diminuída. O diagnóstico genético da DG é confirmado: Beta-glucocerebrosidase: < 1 (VR: $> 4,1$) / Liso GB1: 1250 (VR: $< 6,8$); especificado como tipo 3. Paciente atualmente em tratamento com alfatiglicerase, sem intercorrências. Além disso, na avaliação oftalmológica, apresenta discreta anisocoria e assimetria de escavações. **Discussão:** A DG é resultado de uma desordem de depósito de glicolipídeos, causada pela deficiência da enzima beta-glicocerebrosidase. Essa deficiência gera o acúmulo do lipídio glicocerebrosídeo no sistema macrocítico-macrofágico, especialmente no fígado, baço e medula óssea. Essa desordem é causada por mutações no gene GBA1, assim como a deficiência na B-

glicocerebrosidase. As manifestações da DG3 mesclam o envolvimento visceral do tipo I e o envolvimento neurológico do tipo II, mesmo que esse último seja menos grave, indo de manifestações oculomotoras à extensa degeneração axonal. A paciente apresentou manifestações inicialmente viscerais, também comuns no subtipo. A frequência de manifestações oculomotoras aponta a necessidade da avaliação oftalmológica. A expectativa de vida das crianças com DG3 é favorável, com progressão mais lenta, vivendo até a idade adulta. Os sinais e sintomas da DG se sobrepõem a doenças infantis comuns, sendo incluídas no diferencial doenças associadas à esplenomegalia e citopenia. Deve-se descartar hipóteses virais e malignidade. É recomendada a terapia de reposição enzimática intravenosa (TRE) para todas as crianças e adolescentes com DG1 e DG3 sintomáticos, sendo a TRE o único tratamento aprovado em pediatria. Essa terapia tem bons efeitos na melhora da hepatoesplenomegalia, das anormalidades hematológicas e alterações ósseas, mesmo que seu efeito neuroprotetor não seja alcançado, já que não ultrapassa a barreira hematoencefálica. **Conclusão:** A detecção precoce da DG3 é crucial no aumento da sobrevida dos pacientes através do tratamento adequado das manifestações viscerais. Embora ainda não haja tratamento efetivo para o comprometimento neurológico, é fundamental identificar alterações oftalmológicas e minimizar suas repercussões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.166>

THE INFLUENZA A VIRAL COMPONENT, PB1-F2, TRIGGERS VASO-OCCLUSIVE PROCESSES IN MICE WITH SICKLE CELL DISEASE

LFS Gushiken^a, SL Linguet^b, EMF Gotardo^a, PL Brito^a, FC Leonardo^a, CLV Kim^b, S Laurance^b, B Koehl^b, FF Costa^a, N Conran^a

^a Hematology and Transfusion Center, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, Brazil

^b Université Paris Cité and Université des Antilles, INSERM, B1GR, Paris, France

Introduction: Sickle cell disease (SCD), the most common inherited hemoglobinopathy worldwide, results in the production of abnormal hemoglobin S. Polymerization of this hemoglobin causes red blood cell sickling and pathophysiological consequences. Vaso-occlusive crises (VOCs) are the most frequent clinical complication of SCD and these crises can be triggered by different events, such as cold, dehydration, stress, and bacterial or viral infections. Models to study the mechanisms of VOC in SCD mice do exist, but there is little information regarding infection-induced VOC. **Objectives:** As part of a larger study that aims to compare the mechanisms by which different physiological and molecular triggers cause VOC, in *in vivo* and *ex vivo* protocols, this study has the objective of delineating the cellular and molecular mechanism by which the influenza A viral capsid component, PB1-