

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-