

boa resposta à TI em pacientes pediátricos. **Conclusão:** Muito há ainda para se entender sobre a associação de AA e HPN, porém a pesquisa de clone HPN em todos os pacientes pediátricos com AA deve ser realizada ao diagnóstico, podendo prever maior chance de resposta à imunossupressão.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1083>

IMPACT ON LEUKEMIC TRANSFORMATION OF HYPERDIPLOID KARYOTYPE IN PEDIATRIC MYELODYSPLASTIC SYNDROME

GF Lima, BF Silva, IC Gonçalves, RS Torres, EF Rodrigues, VL Lovatel, TS Fernandez

Laboratório de Citogenética, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

Introduction: Myelodysplastic syndrome (MDS) comprises a heterogeneous group of clonal hematopoietic stem cell diseases. MDS is characterized by bone marrow dysplasias, peripheral blood cytopenias, and has an increased risk of progression to acute myeloid leukemia (AML). MDS mainly affects elderly patients over 65 years of age and it is rare in childhood. Clonal cytogenetic alterations are found in 30-70% of cases. The most frequent chromosomal abnormalities in pediatric MDS are alterations on chromosome 7 [-7/del(7q)]. Given the importance of karyotype in the prognosis of patients with MDS, it has been incorporated into prognostic risk systems. The most recent is the Revised International Prognostic Scoring System (IPSS-R). Karyotype is classified into five prognostic risk groups according to the IPSS-R: very good, good, intermediate, poor, and very poor. Hyperdiploidy is considered a rare karyotype in pediatric MDS. Therefore, its prognostic impact has not yet been elucidated. **Objective:** To report hyperdiploid karyotypes in children with MDS and their impact on the progression from MDS to AML. **Material and methods:** This study included five pediatric patients with MDS in a cohort of 200 patients. Chromosomal and clinical studies were performed between 2000-2023. Cytogenetic analyses were performed on bone marrow cells by G-banding and fluorescence in situ hybridization (FISH) according to the International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2020). **Results:** The frequency of hyperdiploid karyotype was 2.5% of all cytogenetically analyzed cases (5/200). This chromosomal pattern was divided into two groups: patients with only chromosomal gains (3/5) and patients with structural alteration (2/5). The structural alterations associated with hyperdiploidy were: dup(1q) (one patient), der(6)del(6)(q21) and der(12)del(12)(p11) (one patient). Most of these patients had advanced subtypes with severe pancytopenia and hypocellular BM. All of these patients were indicated for allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (HSCT), but four progressed to AML and three died before HSCT. Only two patients underwent HSCT; the patient with the initial subtype responded well to HSCT and is still alive. The patient with hyperdiploidy and structural alteration had cytogenetic and clinical relapse after HSCT and died. **Discussion:** Hyperdiploidy can be divided into two main subtypes: high hyperdiploidy (51-65 chromosomes) associated with favorable

prognosis, and low hyperdiploidy (47-50 chromosomes) related to unfavorable prognosis in acute leukemias of childhood. In MDS, the hyperdiploid karyotype is rare. In this study, we describe 5 cases of hyperdiploid karyotype. According to the IPSS-R, hyperdiploid karyotypes are classified into the group of poor and very poor prognosis (three or more chromosomal alterations). In our study, hyperdiploidy was observed in the initial subtype and advanced subtypes. However, HSCT was successful only in the patient presenting the initial subtype. **Conclusion:** Hyperdiploid karyotype is a rare cytogenetic event in pediatric MDS. This karyotypic pattern was mainly associated with advanced subgroups and progression to AML. Our results suggest that hyperdiploidy in pediatric MDS is a predictive marker of leukemic progression and can be used to indicate these patients for HSCT, the only potentially curative treatment for patients with MDS. **Supported by:** Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro – FAPERJ (E-26/201.2018/2022).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1084>

OSTEOPETROSE MALIGNA DA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

BPC Simões, IBT Fernandes, DT Vianna, ECS Silva, CL Vin

Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Osteopetrose é um grupo de displasias ósseas raras e hereditárias, caracterizadas pelo aumento da massa óssea. Há diferentes subtipos e pode se manifestar de forma leve a fatal. A osteopetrose maligna da infância possui alta morbimortalidade, com formas graves surgindo logo após o nascimento. **Objetivos:** Descrever características clínicas, radiológicas e laboratoriais de uma paciente com Osteopetrose Maligna e realizar uma revisão bibliográfica não sistemática com base em artigos publicados em banco de dados de periódicos nacionais e internacionais nos últimos dez anos. **Relato do caso:** Lactente de 1 ano e 10 meses, previamente hígida, foi diagnosticada com anemia grave e plaquetopenia leve em exames pré-operatórios para correção de craniossinostose, sendo encaminhada para investigação pela Hematologia Pediátrica. Além da craniossinostose, apresentava esplenomegalia e sangue periférico leucoeritroblástico. O aspirado e a biópsia de medula óssea foram tecnicamente difíceis de serem realizados e imediatamente levantaram a suspeita de osteopetrose, a imunofenotipagem afastou leucemias. O inventário radiológico revelou aumento difuso da densidade óssea, com imagens características de osteopetrose, como vértebras em sanduíche. A tomografia de crânio mostrou hipertensão intracraniana compensada, com sinais de compressão de canal auditivo, órbita e nervo óptico; ainda sem manifestações clínicas, exceto pelo papiledema. Além de anemia, leucocitose e plaquetopenia, hipocalcemia e hiperfosfatemia também foram encontradas. A paciente foi encaminhada para avaliação pelo centro transplantador em cinco meses após o diagnóstico, para ser submetida ao transplante

de células tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico não apresentado. **Discussão:** Osteopetrose é um grupo raro de doenças hereditárias caracterizado pelo aumento anormal da densidade óssea. Na maior parte dos casos, o crescimento ósseo excessivo ocorre devido à redução da reabsorção osteoclástica e compromete funções hematológicas e neurológicas. Achados como anemia, hepatoesplenomegalia, cegueira, surdez e paralisias por compressões nervosas podem ocorrer. As manifestações podem ser leves a graves, relacionadas a mutações genéticas. Os tipos principais incluem a forma infantil autossômica recessiva também chamada de maligna da infância, a intermediária e as autossômicas dominantes tipo I e II. Cada subtipo apresenta padrões radiológicos distintos, facilitando o diagnóstico. A radiografia também é capaz de monitorar progressão de doença e resposta ao tratamento. Mutações em genes como TCIRG1, OSTM1 e CLCN7 são associadas à osteopetrose. O exame genético é o padrão ouro para determinar mutação, subtipo e prognóstico, porém há difícil acessibilidade no sistema público de saúde. O TCTH é eficaz nas formas graves, mas contraindicado em casos neurodegenerativos ou algumas mutações específicas. A abordagem multidisciplinar é essencial para o tratamento. Diagnóstico precoce e tratamento rápido também permitem que danos secundários como perda visual e auditiva, que não são revertidos com TCTH, sejam evitados, o que também é ainda distante da realidade atual por desconhecimento da doença. É importante que haja ampla divulgação do tema entre os profissionais de saúde. **Conclusão:** Por ser uma condição rara e grave, é necessária a suspeição clínica e diagnóstico precoce para que a terapêutica rápida e o acompanhamento multidisciplinar sejam mais efetivos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1085>

SUBCOMITÊ DE CITOLOGIA E CITOMETRIA DE FLUXO DA ALIANÇA AMARTE: TRABALHO EM CONJUNTO, MELHORIA COMPARTILHADA

AF Oliveira ^{a,b}, MF Caleffi ^{b,c}, DG Gasperini ^{b,d},
E Kakitani ^{b,e}, R Toscano ^{b,f}, T Salles ^{b,g},
P Loggetto ^h, AO Junior ^a, P Friedrich ^h,
LF Lopes ^{a,b,h}

^a Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^b Subcomitê de Morfologia e Citometria de Fluxo Aliança AMARTE, Brasil

^c Hospital Erastinho, Curitiba, PR, Brasil

^d Hospital das Clínicas, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

^e Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

^f Hospital da Criança de Brasília, Brasília, DF, Brasil

^g Hospital Oswaldo Cruz, Recife, PE, Brasil

^h St. Jude Children's Research Hospital, Memphis TN, USA

Em 2019, em colaboração com o St. Jude Children's Research Hospital foi iniciada uma aliança de cooperação técnico-científica entre instituições brasileiras de tratamento oncológico pediátrico. A Aliança AMARTE (A poio M aior A umentando R

ecursos e T reinamentos E especializados), assim denominada, é uma rede colaborativa de inovação, pesquisa e ensino com o objetivo de melhorar o atendimento a crianças com câncer, reduzindo as desigualdades e equalizando acesso a ferramentas diagnósticas e tratamento. Composta atualmente por 31 instituições de todo Brasil a Aliança AMARTE é organizada em subcomitês de trabalho, entre eles o de morfologia e citometria de fluxo. Objetivos: O subcomitê de morfologia e citometria de fluxo é constituído por morfologistas, citometristas e oncologistas pediátricos e tem como objetivos discussão de casos, ampliação de conhecimento e detecção de pontos de diagnóstico a serem equalizados. Metodologia: O grupo é organizado em reuniões quinzenais com divisão de casos raros ou de achados morfológicos e de citometria de fluxo ilustrativos a serem discutidos em conjunto. Resultados: O subcomitê tem participação em média de 68% das instituições da Aliança, e já foram realizadas mais de 50 reuniões. A participação ativa motivou mais participantes a entrarem nas reuniões, proporcionando aprendizado em conjunto e engajamento no grupo. Com a identificação da variabilidade significativa na punção, análise e quimioterapia intratecal entre as instituições membros, recentemente o subcomitê desenvolveu um guia de boas práticas abrangente para coleta de líquido cefalorraquidiano (LCR), processamento e análise citomorfológica, infusão e manuseio de quimioterapia intratecal e análise líquórica por imunofenotipagem por citometria de fluxo; o guia, baseado em literatura e na expertise dos centros participantes, está em fase de implementação pelos centros da Aliança. Discussão: A Aliança AMARTE fornece uma plataforma para que os especialistas relacionados se encontrem regularmente e, dentro de suas experiências, troquem conhecimentos. As discussões permitiram identificar variabilidades nos processos que envolvem principalmente o diagnóstico de neoplasias oncohematológicas. O reconhecimento da necessidade de reprodutibilidade dos exames e técnicas favoreceu a criação de um guia de orientação e ações que irão beneficiar as crianças diagnosticadas nos membros da Aliança. Conclusão: A organização de uma aliança cooperativa permitiu estruturação de um subgrupo de profissionais, morfologistas e citometristas, envolvendo centros de todo Brasil com o propósito único de ampliação de conhecimento e melhora de diagnóstico de pacientes oncológicos pediátricos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1086>

QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM HEMOFILIA

MEF Combé ^a, TMR Guimarães ^{a,b}, IM Costa ^b,
NCM Costa ^b

^a Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

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

Introdução: A hemofilia é uma coagulopatia hereditária recessiva ligada ao cromossomo X, causada pela deficiência ou disfunção das glicoproteínas plasmáticas denominadas Fator