

metropolitana de PE, filho de pais consanguíneos, teste MMC positivo (score: 100), cariótipo de MO 47,XY,+21, e presença de duas variantes em heterozigose no FANCG: c.1077-2A>G e c.908T>C; paciente 3: 7 anos, sexo feminino, oriundo da região agreste, teste MMC positivo (score:27), cariótipo de MO 46,XX, e presença de duas variantes no FANCA: c.4011-2A>C e c.1475A>G em heterozigose composta. A trissomia do 21 observada no caso 3 não é um achado característico de AF, mas é comumente associada a LMA, podendo sugerir evolução da doença. O acompanhamento, pelo SUS, através da citogenética de MO em pacientes com AF é de suma importância tendo em vista a identificação precoce de sinais de evolução para SMD ou LMA, uma vez que pacientes portadores de AF possuem risco aumentado de desenvolver neoplasias hematológicas. Mutações relacionadas a AF foram identificadas em 22 genes, sendo os genes FANCA e FANCG os mais frequentes no Brasil. A análise do perfil mutacional do FANCA revelou a presença da variante c.1475A>G, anteriormente não relatada na região Nordeste do Brasil, assim como a mutação c.4011-2A>C, com descrição na literatura. Para o FANCG, foram encontradas as mutações c.1077-2A>G e c.908T>C, sendo a mutação c.908T>C relatada apenas uma vez em pacientes brasileiros com AF. Os estudos envolvendo o perfil genético dos pacientes AF brasileiros ainda são muito escassos. O maior conhecimento deste perfil poderá proporcionar o diagnóstico precoce direcionado, incluindo o aconselhamento genético familiar, resultando em um acompanhamento mais específico e melhorando a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares. Além disso, tais estudos poderão contribuir com os dados epidemiológicos sobre a AF, visando reduzir o subdiagnóstico no Brasil, especialmente no Nordeste, e fornecer informações importantes voltada ao manejo clínico no SUS.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.090>

RELATO DE CASO DE HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UMA MANIFESTAÇÃO HEMATOLÓGICA DE DOENÇA ASSOCIADA À DEFICIÊNCIA DO SISTEMA DE COMPLEMENTO

LJ Salgado, P Gama, BFG Barreiro, MG Ávila

Hospital Municipal Dr. Mário Gatti, Campinas, SP, Brasil

Introdução/Objetivos: O sistema de complemento é parte crucial da imunidade inata e quando apresenta falhas, doenças imunomediadas podem ser desencadeadas. Este relato de caso tem como objetivo correlacionar, por meio de revisão de literatura, a deficiência do sistema do complemento à Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN). **Resultados:** F.C.S, mulher de 34 anos, previamente hígida, foi admitida na urgência do HMMG em 5 de novembro de 2015 com quadro de fadiga e astenia, associado à epistaxe. Na admissão, apresentava hemoglobina de 3,3 g/dL, plaquetas 13.000/mm³ e leucócitos 1.800/mm³, lactato desidrogenase (LDH) 348 U/L. Biópsia de medula óssea (11/11/2015) confirma a condição de aplasia de medula, citometria de fluxo (16/11/2015) determina

presença de clones com fenótipo compatível com HPN, pela detecção de 47,9% dos monócitos com expressão reduzida de CD14 e CD157 em relação à população de monócitos normais. Após 2 tratamentos com resposta parcial da aplasia medular, ainda mantendo necessidade transfusional, foi iniciado Eculizumab em 16/02/2017, realizou 2 ciclos de indução e mantém-se em terapia de manutenção desde 25/05/2017. Embora a análise imunofenotípica da expressão de antígenos ligados à GPI, realizada 6 anos após indução (12/04/2023), demonstre 84,4% dos monócitos com ausência de expressão CD14/CD157, a paciente evoluiu com excelente resposta clínica, assintomática, mantendo anemia leve (hemoglobina entre 9-10 g/dL), sem necessidade transfusionais desde 2018. **Discussão:** A HPN é uma doença clonal muito rara, adquirida e derivada da mutação do gene fosfatidilinositol glicano classe A. Esta alteração confere a falta de glicofosfatidilinositol (GPI) âncoras e, consequentemente, ausência das proteínas CD55 e CD59 ancoradas por GPI nas células hematopoiéticas, o que culmina em hemólise intravascular mediada pelo sistema de complemento. Para a triagem de HPN o exame de escolha é a citometria de fluxo devido sua alta sensibilidade e especificidade, que permite identificar e quantificar a expressão de proteínas ancoradas por GPI, e as células deficientes de CD55 e CD59. Até meados de 2004, o tratamento para HPN limitava-se ao tratamento de suporte e transplante de células tronco em casos graves. Com o advento dos anticorpos monoclonais (Eculizumab e Ravulizumab) estudos mostram que a expectativa de vida de pacientes portadores de HPN atualmente se assemelha à da população normal, corroborando o impacto assertivo da imunoterapia, entretanto, deve se enfatizar a disponibilidade muito limitada de tal terapia, especialmente no Sistema Único de Saúde, devido seu alto custo. Atualmente estão em voga novos tratamentos para inibir a cascata do complemento mais proximalmente, em nível de via alternativa, uma nova classe de agentes moduladores do complemento chamados “inibidores proximais do complemento”. **Conclusão:** O conhecimento sobre a fisiopatologia das doenças do complemento foi uma grande ferramenta para a evolução do tratamento de HPN. Inovações ainda em desenvolvimento podem ser o futuro do tratamento das doenças associadas à deficiência do sistema do complemento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.091>

TESTE DO PEZINHO COMO FERRAMENTA DE SAÚDE PÚBLICA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

YPD Santos, MGA Nascimento, TRJ Gonçalves, EA Teles, AM Pereira, SS Gomes, ALPS Guimarães, CF Mendes, TS Oliveira, MS Bandeira

Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco, AC, Brasil

Objetivos: O teste do pezinho representa um marco na detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas e infecciosas, sendo responsável pela triagem de mais de 50 doenças em recém-nascidos. Neste contexto, o presente trabalho tem como objetivo analisar as evidências que ressaltam a