

rapidamente disponíveis e cursando com alta morbidade associada à PTT e SHUA, quando não imediatamente manejada de forma rápida e adequada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1050>

DOENÇA DE GAUCHER TIPO III: RELATO DE CASO DE UMA PATOLOGIA SUBNOTIFICADA

CTL Filho, MCD Piazza, MPA Verissimo,
AC Azevedo, JC Yajima, C Omae, LR Prandi,
TN Ferreira

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

Introdução/objetivos: A Doença de Gaucher é uma doença genética autossômica recessiva rara pertencente ao grupo das doenças de depósito lipossomais. Apresenta-se de forma heterogênea, variando nos 3 subtipos (I, II e III), principalmente, em relação a presença de visceromegalias e comprometimento neurológico. A Doença de Gaucher de tipo III é aquela de maior raridade sendo estimado uma incidência de 1:200.000 nascidos vivos. O presente relato de caso tem como objetivo apresentar paciente que apresenta esse tipo e chamar a atenção de profissionais de saúde para essa patologia. **Material e métodos:** Realizou-se investigação de prontuário da paciente averiguando a história clínica e exames, além de revisão de literatura. **Resultados:** Criança de 1 ano e 5 meses, sexo feminino, encaminhada por apresentar quadro de esplenomegalia desde os 4 meses de vida associado à anemia e plaquetopenia. Genitores relatam que desde os 6 meses de idade apresenta atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, sustentando o pescoço apenas com um ano de idade, além de não falar ou andar. Paciente é filha adotiva dos atuais genitores. É fruto de relação não consentida entre sobrinha e tio paterno. Não há dados de gravidez e parto de paciente. Avó materna e mãe biológica de paciente apresentavam algum grau de retardo mental (sem especificação de gravidade). Ao exame físico, paciente apresentava baixo peso (Z-score: -2,74), baixa estatura (Z-score: 2,4) e microcefalia (Z-score: -2,6). Além disso, apresentava cifoescoliose e quadro de esplenomegalia maciça (ultrapassando fossa ilíaca esquerda) e hepatomegalia leve (4 cm do rebordo costal). Em hemograma, observou-se que paciente tinha anemia microcítica e hipocrômica (Hb: 7,9 g/dL/Ht: 29,8%/VCM: 75,3 fL/HCM: 25,4 pg) e plaquetopenia (89.000 mm³). Teste genético evidenciou variante patogênica – c.1448T>C:p. (Leuc483Pro) – em homozigose no gene da betaglicosidase. Além disso, paciente apresentava diminuída atividade da beta-glicosidase (0,16 mcmoL/L/h – VR >1,14). **Discussão:** A Doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo onde há uma deficiência da enzima lipossomal betaglicosidase e acúmulo de glicocerebrosídeos em macrófagos. Os pacientes com essa patologia podem ser classificados em três tipos, sendo o de tipo III aquele com comprometimento neurológico progressivo e crônico, hepatoesplenomegalia maciça, cifoescoliose, anemia e plaquetopenia. O diagnóstico definitivo é dado quando se observa uma baixa na atividade da enzima betaglicosidase. Auxiliam no diagnóstico a presença de variantes patogênicas do gene glucocero-brinase 1 do cromossomo 1q21.

Essas variantes seriam os alelos c.1226A>G (N370S or p. N409S) e c.1448T>C (L444P or p.L483P) que podem se apresentar em homozigose ou não. A incidência e prevalência da Doença de Gaucher é baixa o que leva a sua subnotificação. **Conclusão:** O presente relato amplia o conhecimento do subtipo raro de uma patologia pouco conhecida entre profissionais de saúde e contribui para que novos estudos surjam para elucidar e tratar melhor os pacientes com Doença de Gaucher.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1051>

MINIMAL RESIDUAL DISEASE DETECTED BY FLOW CYTOMETRY AS A TOOL FOR RISK STRATIFICATION IN CHILDREN WITH ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA IN THERAPY ACCORDING TO BFM 2009 ADAPTED PROTOCOL

AB Gouveia ^{a,b}, ER Biojone ^b, RM Pontes ^b,
R Camargo ^b, ACMDS Junior ^b, PO Magalhães ^a,
FM Furtado ^b

^a Laboratório de Produtos Naturais (LaProNat),
Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de
Brasília (UnB), Brasília, DF, Brazil

^b Hospital Infantil de Brasília José de Alencar,
Brasília, DF, Brazil

Objectives: Determine minimal residual disease in children with acute lymphoblastic leukemia in treatment at the Children's Hospital of Brasilia according to the BFM 2009 adapted protocol; Evaluate risk stratification and molecular alterations as prognostic factors. **Material and methods:** Patients with ALL in treatment at the Hospital with the BFM 2009-adapted protocol from June 2018 to December 2022 were included in this study. Exclusion criteria were: patients with less than 1-year old; patients with Down Syndrome; history of chemotherapy for other cancers; and relapse at admission. Samples were collected at the Hospital's facilities and processed at the Laboratory of Translational Research. Immunophenotyping analysis were made using Infinicyt software and statistical analysis were made in SPSS software. Approval by the Ethical Committee: 85960218.5.0000.5553. **Results:** Of all 117 patients included, 51 were female and 66 were male, and 110 (94%) were diagnosed with B ALL, while only 7 (6%) with T-ALL. Risk stratification were made according to the following criteria: patients with age between 1 and 6 years old, initial leucocyte < 20.000 mm³, MRD < 0.1% at D15 and < 0.01% at D33 and D78 and no risk factors were classified as Low Risk (LR); patients with MRD D15 > 5%, D78 > 0.01% or genetic alterations hypodiploidy, t(9;22) or t(4;11) were classified as High Risk (HR); patients who did not meet the criteria above were classified as Intermediate Risk. Twenty (17.%) patients were stratified as LR, 77 (65.8%) as IR and 20 (17.1%) as HR. Molecular biology tests showed that the majority (53%) of the patients did not have alterations; the most common alteration found was the t(12;21) translocation (23%), followed by t(1;19) (5%), t(9;22) (3%), del(1p32) (2%), alteration on gene IKZF1 (2%) and t(4;11) (1%); 6 patients (5%) had their test pending.