

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.

Discussion: Of all 116 samples analysed at D15, 95 (81.9%) were positive and 21 (18.1%) were negative; IR and HR patients represented approximately 73.2% of all positive samples. At D33, number of negative MRDs was greater, representing 76.9% of all 108 samples processed. At D78, 90.6% of the 85 samples were negative. These results reflect the success of the treatment protocol; the decrease of the number of samples collected, however, is due to deaths and samples pending. Overall survival was 83.8%, a result close to that found in literature and excellent to a public health system hospital. As expected, high risk patients had a significantly lower survival when compared to the other risk groups or molecular alterations. Patients with bad prognostic molecular alterations (IKZ mutations, t(4;11) and t(9;22)) had the lowest overall survival, while patients with good prognostic alterations (t(1;19) and t(12;21)) had the greatest. Even though molecular biology was negative for more than half of the patients, OS was lower than 90%, which indicates the need for more sensitive techniques, like Next-Generation Sequencing (NGS). **Conclusion:** MRD analysis, although added to the ALL treatment protocol at the Children's Hospital of Brasília only in 2018, was confirmed to be an effective and sensitive approach to disease monitoring. Furthermore, risk stratification as well as molecular alterations showed to have a high prognostic value for those patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1052>

CONTAGEM DE GLÓBULOS VERMELHOS NUCLEADOS COMO MARCADOR DE DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO DE MORBIMORTALIDADE EM PACIENTES NEONATOS

DS Melo ^a, ML Almeida ^b, ML Almeida ^b

^a Centro Universitário Santo Agostinho (UNIFSA),
Teresina, PI, Brasil

^b Centro Universitário Unifacid Wyden (UNIFACID),
Teresina, PI, Brasil

Introdução e objetivos: Glóbulos vermelhos Nucleados (NRBCs) são eritrócitos imaturos, comumente encontrados no sangue periférico de Recém-Nascidos (RNs) no nascimento. No RN podem ser observados alguns eritroblastos circulantes, cerca de 3 a 10 NRBC/100 leucócitos, que tendem a desaparecer cinco dias após o nascimento, em condições fisiológicas normais. A detecção de valores elevados de NRBCs indica a presença de um possível distúrbio da hematopoiese, sendo também sua contagem apontada como um auxiliar no prognóstico de várias condições patológicas no RN. Logo, torna-se importante avaliar por meio de uma revisão sistemática se a identificação da contagem elevada de NRBCs em neonatos em estados críticos pode ser útil como marcador diagnóstico, bem como no prognóstico de morbimortalidade neonatal. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa, de caráter descritivo e abordagem qualitativa, realizada nas bases de dados PubMed, Scielo, Web of Science e

Lilacs. Para o levantamento foram usadas as palavras-chaves indexadas nos Descritores em Ciências da Saúde: “eritroblastos”; “neonato prematuro”; “hipóxia fetal”; “morbimortalidade neonatal”. Realizou-se a busca de artigos, na qual foram incluídos estudos entre os anos de 2015 e 2022, foram excluídos os que fugiam da temática em questão e fora do recorte temporal, restando 7 artigos para discutir. **Resultados:** A partir da busca realizada, estudos demonstraram que os NRBCs elevados estão associados a um mau resultado perinatal, caracterizados por um sinal de estresse intrauterino. O principal fator de risco para o aumento da produção de NRBCs no estado neonatal imediato, reflete principalmente lesão hipóxica fetal e uma resposta direta a mediadores de inflamação em RNs com sepse neonatal de início precoce. **Discussão:** Foi observado através dos estudos, que os pacientes neonatos com essa contagem elevada, iniciam episódios de hipóxia 28 a 29h antes do nascimento, sendo nos primeiros 2 a 5 dias de vida associados a taxas mais alta de mortalidade. Ademais, os NRBCs aumentados também foram encontrados em lactentes que supostamente sofreram hipóxia crônica devido à pré-eclâmpsia materna com ou sem restrição de crescimento. Diante disso, os NRBCs apresentaram bom desempenho como marcador prognóstico de mortalidade em neonatos com sepse, principalmente em prematuros, além de servir como um marcador discriminador para o diagnóstico precoce de hipóxia perinatal com excelente desempenho em neonatos prematuros. Portanto, através da pesquisa observou, que a combinação do grau NRBC + HIE (encefalopatia hipóxico-isquêmica) tem alto poder preditivo para determinar o prognóstico de asfixia em neonatos, pois a contagem de glóbulos vermelhos em RNs não deve ser considerada como o único determinante da gravidade ou duração da asfixia intrauterina. **Conclusão:** Os NRBCs são promissores como marcadores de doenças graves e podem ser úteis para monitorar pacientes em estado crítico nos primeiros dias de vida. No entanto, fica claro, que a identificação e a quantificação de NRBCs são de suma importância em termos diagnóstico e prognóstico, e sempre devem ser relatadas no laudo do hemograma.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1053>

ASPERGILOSE CAVITÁRIA CRÔNICA EM PACIENTE PORTADOR DE ANEMIA FALCIFORME: UM RELATO DE CASO

SR Calegare, EMC Lima, APNB Reghin,
AP Moutinho, CPM Jr

Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme, é doença genética hereditária de maior prevalência no mundo, pode ser controlada se houver diagnóstico precoce, tratamento adequado e acompanhamento médico profissional especializado contínuo. O pulmão é um dos órgãos mais acometidos e as complicações resultam em significativa morbimortalidade na faixa etária pediátrica, etiologia multifatorial, sendo implicadas causas