

análise esfregaço de sangue periférico e/ou por identificação de uma variante patogênica em heterozigose no gene MYH9. Em nosso caso, o diagnóstico de Anomalia de May-Hegglin/Síndrome de Sebastian foi feita. Síndromes de Fletchner e Epstein foram excluídas, provisoriamente, pela ausência de manifestações clínicas características – nefropatia, surdez e catarata. **Conclusão:** Em pacientes no primeiro ano de vida com plaquetopenia persistente está indicada análise de esfregaço de sangue periférico para avaliação morfológica das plaquetas permitindo rápido diagnóstico, melhor escolha terapêutica e acompanhamento precoce das possíveis manifestações não hematológicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1097>

ANOMALIA PELGER-HÜET FAMILIAR HOMOZIGÓTICA EVOLUINDO COM HIPOPLASIA MEDULAR

SM Luporini, TC Bortolheiro, FM Barbosa,
ICO Hegg, M Pizza, ML Borsato, GS Rodrigues,
P Bruniera

*Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São
Paulo, São Paulo, SP, Brasil*

Introdução: Anomalia de Pelger-Hüet (APH) familiar é uma doença benigna autossômica dominante, caracterizada por hipobulção nuclear de granulócitos, causada por mutação no gene LBR (receptor da lâmina B). LBR é uma proteína de arcabouço que controla a forma da membrana nuclear. Alterações morfológicas que caracterizam APH é o núcleo bilobulado e simétrico com aparência de halteres, em heterozigotos. Homozigotos (forma muito rara) o núcleo apresenta-se em forma redonda (cromatina densa). **Relato do caso:** 15a, fem, br, pais consang. 1º grau. Iniciou seguimento aos 10a – citopenias em hemograma de rotina. Equimoses espontâneas há 1 ano. Exames prévios – (aos 2a – hemograma – normal. Aos 4a – hemograma – macrocitose e leve plaquetopenia). Em Nosso Serviço – Ex. Físico: Ativa, hipocorada, equimoses em membros. Hemograma (E 3,02 Hb 10,8 VCM 107,3 Leuco 7.900 neutro 1.920 Pla 60.000). Mielograma: MO normocelular. S Eritro – (33%) maturação preservada S Gran (55%) – maturação preservada, promielócitos e mielócitos com citoplasma característico, núcleos com cromatina hipercondensada, todos os segmentados eram pelgeróides com núcleo não segmentados (redondo), cromatina densa e grânulos maduros. S Mega número normal, núcleos hipercondensados. Cariótipo MO – normal. Biópsia MO – normocelular T. Mielóide (90%), T. Adiposo (10%). S Vermelha e S Branca: normocelulares, normomaturativas S Mega: hipoplasia. Citologia sangue periférico: todos granulócitos pelgeróides com núcleo redondo (cromatina densa), granulação normal, linfócitos pequenos com cromatina anormalmente condensada. Citologia sangue periférico, mãe e pai – neutrófilos pelgeróides bilobulados 4% e 7%, respectivamente. **Conclusão:** APH familiar homozigótica. Comitê de cito-morfologia do GBC-SMD-PED – Barretos – Anomalia de Pelger-Hüet. Achados não sugestivos de SMD. Evoluindo com mesmo padrão de anormalidades em sangue periférico e mielograma. Cariótipos MO sequenciais –

normais. BMO sequenciais - diminuição progressiva do tecido mieloide - Hipoplasia de Medula Óssea. DEB-teste: negativo. Comprimento telomérico (USP-RP): 9,9 kb (normal para a idade). Últimas avaliações: (E 3,1 Hb 11,1 VCM 105,2 RDW 14,6 Leuco 6.100 neutro 2.067 Pla 75.000) vit B12 520, folato 12. BMO: hipocelularidade global. T. Mielóide (40%), T. Adiposo (60%). Aguarda estudo genético. **Discussão:** Células APH sobrevivem normalmente em circulação e possuem todas as habilidades funcionais de granulócitos normais. Pacientes com APH apresentam 55% a 95% de neutrófilos circulantes com dismorfologia clássica. Pseudo Pelger-Hüet ou adquirida pode estar associada com SMD, LMA, LMC e reações leucemóides ou induzida por drogas. Nessas condições, a bilobulação nuclear é geralmente assimétrica e está presente ao redor de 25% (desordens clonais) a 50% (induzida por drogas) de granulócitos. Um fator adicional é cromatina densa em múltiplas células hematopoéticas em formas congênitas e presente somente em granulócitos na anomalia adquirida. Citopenias não tem sido descrita com Anomalia Pelger-Hüet congênita. **Conclusão:** Em nosso caso avaliações sequenciais laboratoriais e cito-morfológicas MO vem sendo realizadas – mantém padrões associados a APH em homozigose. Avaliações de seus pais mostram padrões de APH em heterozigose. A evolução lenta e progressiva de diminuição do setor mieloide em BMO não tem sido descrito em relatos de caso com a patologia de base.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1098>

THREE SIBLINGS (MALE FRATERNAL TWINS AND SISTER) CARRIERS OF THE S-BETA- THALASSEMIA: CASE STUDY

CCMX Albuquerque^a, MS Gonçalves^b,
JPM Neto^{a,c,d}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências
Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do
Estado do Amazonas e Fundação Hospitalar de
Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (UEA/
HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^b Instituto Oswaldo Cruz Salvador, Centro de
Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Salvador, BA,
Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências
Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do
Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Imunologia
Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal
do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

Introduction/objective: Sick Cell Disease (SCD) has variable clinical manifestations, resulting from hemolytic anemia, vaso-occlusion, and an inflammatory process, causing acute or chronic pain and organ damage. We aimed to report the clinical case of fraternal twin's carriers of the S-beta-thalassemia. **Materials and methods:** Clinical case report involving twin brothers and sister, black, from the city of Óbidos, state of Pará, Brazil, currently residing in Manaus-Amazonas, Brazil. Accompanied since the age of 10, with molecular