

^d Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA /UFAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivo: Caracterizar dados laboratoriais de puérperas e sangue de cordão umbilical de recém-nascidos (RN) a termo e prematuros e compará-los às variáveis sociodemográficas das puérperas. **Material e Métodos:** Foi realizado um estudo observacional descritivo transversal em 467 puérperas e seus respectivos RN, atendidas nas Maternidades Públicas Alvorada e Instituto da Mulher Dona Lindu da cidade de Manaus, durante o período de junho de 2017 a março de 2019. Os dados clínicos sociodemográficos foram obtidos através de questionário e acesso ao prontuário das puérperas. **Resultados:** A idade média foi de $20,1 \pm 6,4$ anos, sendo a mínima de 12 e máxima de 46 anos. Nenhuma associação significativa foi encontrada entre parto normal ou cesárea com os dados hematológicos e bioquímicos das puérperas. A idade gestacional no momento do parto ocorreu em sua maioria após os nove meses de gravidez (80,6%), seguido de oito (14,8%), sete (2,6%) e seis meses (2,0%). Todos os valores hematológicos das puérperas estiveram diretamente diminuídos naquelas precoces, todavia, associações significativas ocorreram apenas para os valores de VCM ($p = 0,008$), HCM ($p = 0,002$) e VPM ($p = 0,001$), enquanto os níveis de triglicerídeos estiveram diminuídos nas precoces ($p = 0,013$). Valores mais elevados da transferrina ocorreram nos RN masculinos ($p = 0,017$), enquanto VCM e HCM mais elevados nos femininos ($p = 0,038$ e $p = 0,018$, respectivamente). Quanto ao leucograma, verificou-se diminuição nos RN pré-termos dos valores absolutos de neutrófilos, monócitos e eosinófilo ($p = 0,021$; $p < 0,001$; $p < 0,001$, respectivamente), enquanto elevação do número absoluto de linfócitos nos prematuros ($p < 0,035$). **Discussão:** Há poucos estudos que correlacionam parâmetros hematológicos e bioquímicos entre puérperas e seus respectivos recém-nascidos, com a literatura demonstrando na maioria que os parâmetros hematológicos dos RN são independentes dos parâmetros hematológicos da gestante. Diante disso, entendemos que estabelecer parâmetros normais de referência para analisar possíveis associações entre gestante/puérpera e recém-nascido é de extrema importância. **Conclusão:** Valores hematológicos foram diretamente diminuídos naquelas com partos anteriores aos nove meses. Baixa idade gestacional nas puérperas foram correlacionadas à níveis de triglicerídeos diminuídos. RN do sexo masculino apresentaram elevada concentração de transferrina, enquanto o feminino elevação do VCM e HCM. Entendemos que o conhecimento do perfil hematológico e bioquímico das gestantes e de seus respectivos recém-nascidos pode contribuir para minimizar a morbimortalidade neonatal, assim como gerar subsídios para estudos posteriores no âmbito da qualificação da assistência pré-natal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.948>

NEOPLASIAS MIELOIDES COM MUTAÇÃO SF3B1

LR Fernandes, VRH Nunes, PEM Peonorio, LGF Cortes, SEA Rosa, CN Silveira, LB Lima, E Velloso, P Campregher

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: SF3B1 é a maior subunidade do complexo do fator spliceossomo 3b, componente central dos spliceossomos. Mutações somáticas em SF3B1 são recorrentes em neoplasias mieloides e tumores sólidos, ocorrendo particularmente nos exons 12 a 16 com predomínio da variante c.2098A > G (K700E). Em síndromes mielodisplásicas (SMD) a presença de variantes oncogênicas em SF3B1 se associa ao fenótipo de sideroblastos em anel (SMD-SA) e a prognóstico favorável. Este trabalho visa avaliar a presença de mutações em SF3B1 e sua relação com dados clínico-laboratoriais. **Materiais e Métodos:** Avaliamos a incidência de mutações em SF3B1 presentes em pacientes submetidos ao painel mieloide somático (TruSight Illumina®), realizado em laboratório de rotina, de 11/2018 a 3/2022. Analisados sexo, idade, hemograma (Hb, VCM, leucócitos, neutrófilos, monócitos e plaquetas), mielograma (%blastos, celularidade, displasia, sideroblastos em anel) biópsia de medula óssea (celularidade, grau de fibrose, %CD34), imunofenotipagem (IF%CD34 e escore de Ogata) e cariótipo de medula óssea, tipo da mutação SF3B1, presença de co-mutações, diagnóstico conforme OMS-2016. Calculado o IPSS-R e o IPSS-M. Utilizados os testes t-Student ou testes Mann-Whitney (variáveis quantitativas) e testes qui-quadrado ou teste de Fisher (variáveis contínuas), significância de 5%. **Resultados:** Variantes oncogênicas em SF3B1 foram identificadas em 33 pacientes. Mediana de idade de 72 (41-89 anos), com 57,6% dos pacientes do sexo masculino. 15 amostras (45,5%) apresentaram a mutação K700E (exon 15), as demais com predominância no éxon 14, todas missense. 22 (66,7%) amostras apresentaram co-mutações sendo as mais frequentes TET2 (6), DNMT3A(4), ASXL1 (4) e JAK2 (4). 21 pacientes (63,6%) com diagnóstico de SMD-SA, 5 pacientes com outros subtipos de SMD (del5q, excesso de blastos e multilinhagem), 4 neoplasias mieloproliferativas (mielofibrose e NOS), 1 SMD/SMP, 1 LMA, 1 anemia aplástica. 4/31 casos não apresentavam SA e 1 caso com < 5% de SA. 29% dos pacientes com cariótipo anormal. IPSS-R e IPSS-M de muito baixo/baixo risco em 64,5% e 63,6%, respectivamente. O grupo com SMD-AS (n = 22) apresentou maior idade (77 vs 65, $p = 0,021$), maior percentual de sexo masculino (71 vs 31,3, $p = 0,033$), maior % SA (50 vs 4, $p < 0,001$), menor escore de Ogata (2 vs 3, $p = 0,043$), menor taxa de cariótipo anormal (15 vs 54,5, $p = 0,038$), maior taxa de IPSS-R muito baixo/baixo risco (90 vs 18,2, $p < 0,01$) e IPSS-M (80 vs 20, $p = 0,023$). Em relação à presença da mutação SF3B1(K700E vs outras) observou-se, na primeira, maior % blastos (1,6 vs 0,4, $p = 0,004$), maior IF%CD34% (1,1 vs 0,5, $p = 0,004$) e maior escore de Ogata (3 vs 1, $p = 0,019$). Presença de maior %blastos (1,2 vs 0,4, $p = 0,04$) também foi observada em subanálise (subgrupo SMD-SA). Não observamos diferenças significativas em relação à presença de co-mutações. **Discussão:** Associação da mutação SF3B1 com SMD-SA, sendo 2/22 casos com necessidade de estudo da mutação para definição do subtipo pela OMS2016. A mutação SF3B1 K700E esteve presente em quase metade dos casos, com presença de co-mutações TET2, DNMT3A, ASXL1 e JAK2. Maior percentual de blastos no grupo com mutação SF3B1 K700E em relação aos demais. **Conclusão:** Os dados observados são semelhantes aos de outros estudos em relação a presença do

hotspot K700E, associação com fenótipo SA e presença de comutações. Maiores estudos são necessários para avaliação do real impacto da mutação SF3B1 K700E em relação a aumento de blastos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.949>

ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS EM HEMOGRAMAS DE PACIENTES PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIAS

GL Xavier^a, GVA Barreto^b, RF Pimentel^b, GJB Albertim^{b,c}

^a UNISÃO MIGUEL, Recife, PE, Brasil

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

^c Centro Universitário Integrado de Saúde Amaury de Medeiros (CISAM), Recife, PE, Brasil

Objetivos: Explicar a importância do hemograma como parte inicial do diagnóstico de hemoglobinopatias destacando as principais alterações hematológicas de pacientes portadores de hemoglobinopatias. **Materiais e Métodos:** Estudo observacional de abordagem analítica transversal, realizada por meio da consulta às bases de dados científicos, selecionando criteriosamente fontes que dissertam sobre aspectos gerais das hemoglobinopatias e a importância do hemograma na investigação inicial de anemias em cruzamento às informações coletadas do banco de dados dos pacientes portadores de hemoglobinopatias atendidos pelo HEMOPE. Foram avaliados os hemogramas iniciais de um grupo amostral de pacientes sem limites de idade, de ambos os sexos, em investigação para hemoglobinopatia ou com diagnóstico confirmado entre o período de junho de 2019 a junho de 2021. O processamento e banco de dados foram organizados pelo programa Microsoft Office Excel. **Resultados:** Foram analisados 60 hemogramas, dentre os quais 56,67% pertencem ao sexo feminino e 43,33% ao sexo masculino. Quanto ao perfil hemoglobínico demonstrado posteriormente por meio de eletroforese de hemoglobinas (pH alcalino em fita de acetato de celulose) e HPLC em meio automatizado, pelo equipamento D-10 BIORAD foram observadas 15 variações genotípicas, incluindo as hemoglobinas variantes S e C, além do genótipo normal AA. A presença de quadro anêmico foi constatada em 53 hemogramas, sendo 44 (83,02%) provenientes de pacientes com diagnóstico confirmado de hemoglobinopatia, onde 58,49% das anemias são normocíticas e normocrômicas, enquanto 41,51% são microcíticas e hipocrômicas. As principais alterações qualitativas da série eritrocitária foram: anisocitose (88,68%), poiquilocitose (30,19%) com predomínio de codócitos, drepanócitos, dacriócitos, eliptócitos e esquizócitos, presença de eritroblastos (26,42%), policromasia (16,98%) e presença de cristais de HbC (1,89%). Quanto à série branca, leucocitose está presente em 52,83% dos casos e leucopenia em 1,89%. Na série plaquetária, plaquetose está presente em 45,28% dos casos, e plaquetopenia em 9,44%. **Discussão:** Dentre os exames laboratoriais, o hemograma nos fornece informações essenciais para o direcionamento diagnóstico de diversas patologias. Na investigação de hemoglobinopatias, especialmente

em pacientes que não tiveram diagnóstico precoce pela triagem neonatal, o hemograma desempenha um papel inicial de confirmação de quadro anêmico e possibilita a observação de sinais indicativos de hemoglobinopatias, como presença e grau de anisocitose, anisocromia, poiquilocitose, inclusões eritrocitárias, policromasia, e presença de eritroblastos, e a partir destes sinaliza a necessidade de uma investigação mais aprofundada com o auxílio de exames complementares. **Conclusão:** O hemograma é um exame de grande importância no que se diz respeito tanto ao diagnóstico tardio de hemoglobinopatias, quanto ao acompanhamento de pacientes já diagnosticados. Tendo em vista os aspectos analisados, são observadas com frequência em hemogramas de pacientes portadores de hemoglobinopatias alterações como anemia de gravidade variada, anisocitose, poiquilocitose, leucocitose, plaquetose, presença de eritroblastos, policromasia e presença de cristais de HbC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.950>

O PAPEL DO HEMOGRAMA COMO FERRAMENTA NO RASTREAMENTO DE MUCOPOLISSACARIDOSE. ANOMALIA DE ALDER-REILLY: RELATO DE UM CASO

TA Fuchs, ADSB Perazzio, H Gonzalez, IY Takihi, MCA Silva, MLLF Chauffaille, MV Gonçalves, SC Mourad, WAR Baratela, AF Sandes

Fleury Medicina Diagnóstica, Brasil

Objetivos: Enfatizar a importância do diagnóstico laboratorial das mucopolissacaridoses (MPS) e destacar o valor da análise do hemograma como uma ferramenta relevante no rastreamento dessa doença. **Materiais e Métodos:** As informações levantadas para o relato de caso foram coletas no sistema de informações laboratoriais de uso interno. **Resultados:** Paciente de 16 anos, sexo feminino, realizou hemograma de rotina, sendo observada na contagem diferencial a presença de inúmeros neutrófilos com grânulos grandes e intensamente azurofílicos. A presença desses grânulos abundantes nos leucócitos levantou a suspeita de anomalia de Alder-Reilly e MPS subjacente. Como a paciente não apresentava diagnóstico definido, foi realizada assessoria com a médica solicitante, a qual informou que a paciente apresentava restrição de crescimento intrauterino e prematuridade, estando em acompanhamento por baixa estatura, dificuldade escolar, *genu valgo*, alterações meta e diafisárias, displasia óssea e hipotireoidismo de Hashimoto. Após evidenciada no hemograma a Anomalia de Alder-Reilly, a paciente iniciou acompanhamento genético para investigação de possível Mucopolissacaridose. Foi realizado sequenciamento do exoma e do DNA mitocondrial para investigação de etiologia genética. Foi identificada a variante patogênica no gene ARSB, NM_0000046.5: c.1534_155del: p. (Val512Profs*3), encontrada na Mucopolissacaridose tipo VI. No entanto, por se tratar de uma mutação de herança autossômica recessiva, é necessário identificar uma segunda variante em trans. O estudo de sequenciamento do gene ARSB, por Sanger, encontra-se em