

the majority. However, it was noteworthy to observe a significant percentage of positive PNH cases among individuals under 20 years (12%) and over 60 years (23%). Abnormalities in other tests mainly occurred in hemogram parameters. Around 23% of cases presented clones in only one or two of the three evaluated cellular populations. Although our results represent a small sample, they can draw attention to the need for PNH investigation in individuals not belonging to the groups previously described with higher incidence or those showing alterations only in some other routine laboratory tests. In the case of rare diseases, clinical suspicion is a crucial step in diagnosis. Communication between physicians and the laboratory is vital in some cases, as it is an effective method to detect small PNH clones. The number of positive cases might be higher than believed due to the lack of testing and studies using a sensitive method, although one with a high cost for Brazil's reality.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.100>

APLASIA MEDULAR: ASPECTOS DE DIAGNÓSTICO LABORATORIAL

LB Oliveira, LL Gatti, R Venerando, JCI Gazola

Centro Universitário das Faculdades Integradas de Ourinhos (UNIFIO), Ourinhos, SP, Brasil

Introdução: Quando se define em linhas gerais o que é a anemia, deve-se compreender a hemoglobina em valores abaixo do esperado, e de que ela é essencial para que a disseminação do oxigênio pelo organismo ocorra, dito isso, o comprometimento desta leva ao déficit de oxigênio dos órgãos, principalmente no sistema nervoso central, coração e músculos. Aplasia medular, ou Anemia Aplástica, se caracteriza pelo desequilíbrio hematopoético, onde uma hipoplasia medular acarreta hipocelularidade percebendo-se uma pancitopenia pela diminuição das linhagens celulares de eritrócitos, leucócitos e plaquetas, classificando-se em primária (congenita) ou secundária. Doença que se caracteriza por pancitopenia, onde há uma substituição da medula hematopoética por tecido gorduroso, que ocorre por ineficiência dessas células como forma de manter os fatores hematimétricos nas periferias do organismo. Tratamento de suporte hemoterápico, transplante de células-tronco hematopoéticas e tratamento com imunossuppressores são as possíveis opções para este paciente acometido de tal doença rara, mas que pode ser letal se não tratada a tempo. **Objetivos:** O presente trabalho procura evidenciar a importância ao estudo dessa doença hematológica, de seus desencadeantes, manifestações clínicas e da análise laboratorial minuciosa e correta. **Metodologia:** Este Trabalho é uma revisão bibliográfica descritiva, sem horizonte de tempo, para tanto buscou-se artigos e protocolos recentes para compor a pesquisa. Foram utilizados meios informatizados de pesquisa, excluindo documentos que não atendiam a proposta pretendida no trabalho. **Desenvolvimento e conclusões:** A Anemia Aplástica, ou também chamada Aplasia Medular, é uma doença que acontece por lesão bioquímica. O que ocorre é que a medula é invadida por tecido gorduroso não causando a não ser pancitopenia no

início de sua manifestação clínica, não sendo acometida nem por fibrose ou infiltrações leucêmicas, e justamente por esta pancitopenia, o indivíduo se torna suscetível a infecções e sangramentos, anemia grave apresentando neutropenia, plaquetopenia e eritrocitopenia, não apresentando adenomegalia ou esplenomegalia. Em linhas gerais, é uma anemia normocrômica, normocítica ou macrocítica com volume corpuscular médio entre 95 a 110 fL e hemoglobina abaixo de 10 g/dL, neutropenia menor que $1,5 \times 10^3/\mu\text{L}$ e trombocitopenia menor que $50 \times 10^3/\mu\text{L}$, em casos mais graves a queda dos neutrófilos chega abaixo de $0,5 \times 10^3/\mu\text{L}$ e plaquetopenia menos que $20 \times 10^3/\mu\text{L}$, reticulócitos menor que $20 \times 10^3/\mu\text{L}$ e a celularidade da medula óssea menor a 25% apresentando em média 75% dos espaços medulares que deveriam conter tecido hematopoético, substituídos por tecido gorduroso e não se encontram celularidade anormal em sangue periférico. Da realização do hemograma, encontram-se semelhanças à leucemia aguda aleucêmica onde restringe-se à medula e não se encontra blastos evidentes no sangue periférico, demonstrando ainda um sangue pancitopênico em que o avaliador da lâmina procure blastos leucêmicos em busca do diagnóstico. Além do hemograma, uma análise da medula é realizada para que um diagnóstico diferencial e seguro seja feito. Entendendo a complexidade e a raridade da Aplasia de Medula, o diagnóstico diferencial se torna a chave para um tratamento eficaz e precoce, por apresentar pancitopenia moderada a grave no sangue periférico e hipocelularidade na medula óssea, seu diagnóstico deve ser por exclusão, visto que outras afecções também manifestam pancitopenia. Argumenta-se que devido à uma agressão à célula tronco hematopoética pluripotentes, ocorre-se uma diminuição ou até mesmo desaparecimento desta na medula óssea, se manifestando, portanto, de diversas formas diferentes entre os pacientes afetados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.101>

MASS CYTOMETRY REVEALS A DISTINCT IMMUNOPHENOTYPE IN TELOMEROPATHIES

W Gomes^a, V Carvalho^a, E Martinez^b, S Hama^c, M Karimi^c, G Napolitani^c, G Mufti^c, R Calado^a

^a Department of Medical Imaging, Hematology, and Clinical Oncology, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^b Department of Social Medicine, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^c Comprehensive Cancer Centre, King's College London, London, United Kingdom

Telomere-biology disorders (TBDs) are characterized by short telomeres and defective telomere repair, and clinical manifestations include bone marrow failure (BMF), myeloid neoplasms, fibrotic lung disease and liver cirrhosis. CD4⁺ immunodeficiency has been described in patients with TBD, but no comprehensive profiling of immune cells has been