

(44%) had BEN/CAR genotypes, followed by CAR/CAR (43%) and BEN/BEN (13%) genotypes. When we evaluated the scenario of the β -Hbb gene haplotypes distribution in Brazil, we found the most prevalent was CAR (65%) followed by Benin (28%). This result reflects the data found in the majority of the evaluated Brazilian states, except for Bahia, which showed a predominance of the Benin haplotype (47%). Indeed, it is important to emphasize that this result corresponds mainly to the South, Southeast and Northeast Brazilian regions and for the Midwest and North regions, studies still are scarce or non-existent. The historical analysis of the β -Hbb gene haplotypes distribution revealed an increasing trend (1.2-fold) in the percentage of individuals with CAR haplotype and a decrease of Benin over the years, except for Bahia and Rio Grande do Sul. Though, the interpretation of this result requires considerations related to the methodology used in the study, sample number and the region-specific population evaluated. However, the increasing number of CAR haplotype individuals is worrying, since this haplotype is associated with more severe clinical outcomes in sickle cell patients. In conclusion, understanding the β -Hbb gene haplotypes distribution in Brazil can contribute significantly to improvements in clinical management and therapeutic care in each region, including specific and personalized interventions to increase the survival of sickle cell patients. **Funding:** FAPESP2017/26950-6; FUNDERP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.247>

GRÂNULOS VERDES BRILHANTES: RELATO DE TRÊS CASOS CLÍNICOS COM DESFECHOS DIVERGENTES

ES Silva, LAL Pedroza, MV Diniz, AP Silva, DRC Silva, SPF Rosa, GS Arcanjo, MAC Bezerra

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução/Objetivos: A presença de inclusões citoplasmáticas verdes brilhantes em neutrófilos e monócitos está descrita na literatura associada à insuficiência hepática aguda e morte iminente. O objetivo do trabalho foi relatar três casos de pacientes com quadros clínicos distintos, presença de grânulos verdes brilhantes e desfechos divergentes. **Material e métodos:** Os pacientes foram admitidos no Hospital das Clínicas - UFPE, e seus dados obtidos através do sistema AGHU (Aplicativo de Gestão para Hospitais Universitários). **Resultados:** Paciente 1, sexo masculino, 64 anos com adenocarcinoma de próstata estágio IV e DRC (Doença Renal Crônica), dialítico há 1 ano, foi admitido na oncologia após queda do estado geral e dores generalizadas. Exames laboratoriais: ureia: 43 mg/dL; creatinina: 2,1 mg/dL; BT (Bilirrubina Total): 0,63 mg/dL; INR (Razão Normalizada Internacional): 2,15 segundos; albumina: 1,9 g/dL; PCR (Proteína C Reativa): 35,7 mg/dL; Hb: 5,0 g/dL; leucócitos: 10.740/mm³, com desvio à esquerda; plaquetas: 140.000/mm³. Ao esfregaço sanguíneo observou-se a presença de grânulos verdes brilhantes em vários neutrófilos. Após 24h, o paciente evoluiu a óbito. Paciente 2, sexo feminino, 26 anos, portadora de SIDA

(Síndrome da Imunodeficiência Adquirida) desde a infância, retornou ao uso de TARV (Terapia Antirretroviral) após anos de interrupção, foi internada apresentando vômitos em borra de café, sangue na cavidade oral, icterícia e desorientação. Exames laboratoriais: ureia: 228 mg/dL; creatinina: 7,7 mg/dL; AST: 1081U/L; ALT: 127U/L; BT: 14 mg/dL; INR: 2,9 segundos; albumina: 2,0 g/dL; PCR: 34,2 mg/dL; Hb: 6,5 g/dL; leucócitos: 1.170/mm³; plaquetas: 120.000/mm³. No esfregaço sanguíneo foi observado presença de raros grânulos verdes brilhantes nos neutrófilos e inclusões sugestivas de *Histoplasma spp.* Dentro de 24h, a paciente também foi a óbito. Paciente 3, sexo masculino, 75 anos com adenocarcinoma de próstata, estágio IV, foi admitido ao relatar dor lombar persistente. Após 3 meses, o estado do paciente evoluiu para quadro de sepse. Aos exames laboratoriais: ureia: 141 mg/dL; creatinina: 2,0 mg/dL; AST: 393U/L; ALT: 218U/L; BT: 0,43 mg/dL; albumina: 2,5 g/dL; PCR: 83 mg/dL; Hb: 7,4 g/dL; leucócitos: 13.170/mm³; plaquetas: 280.000/mm³. A partir do esfregaço sanguíneo, observou-se a presença de grânulos verdes brilhantes em alguns neutrófilos e monócitos e desvio à esquerda. Neste caso, o paciente sobreviveu. **Discussão:** A natureza das inclusões verdes, bem como sua definição morfológica, ainda é pouco compreendida. Alguns estudos sugerem que esses grânulos são compostos por biliverdina, resultante da liberação de componentes do fígado devido à hepatite necrotizante aguda. Sua ocorrência está associada a um prognóstico negativo, com uma janela de 24 a 72 horas para a morte. No entanto, cerca de 10 a 15% dos pacientes sobrevivem, mas permanecem com prognóstico desfavorável. Os resultados obtidos, em sua maioria, corroboram com os dados da literatura. Apesar disso, um dos pacientes sobreviveu e os grânulos verdes não foram mais visualizados em seu esfregaço sanguíneo. **Conclusão:** Diante do exposto, entende-se a necessidade de reconhecer e relatar o achado devido à sua gravidade e risco de morte iminente. Além disso, precisa-se de mais estudos sobre a exata relação dos grânulos verdes com o prognóstico e desfecho clínico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.248>

BIÓPSIA DE MEDULA ÓSSEA: PERFIL DE EXAMES REALIZADOS NO HOSPITAL MUNICIPAL “DR. JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE”

LG Nogueira, ACK Vieira

Hospital Municipal “Dr. José de Carvalho Florence” (HMJCF), São José dos Campos, SP, Brasil

Introdução: O exame de biópsia de medula óssea além de seguro, é utilizado para avaliar as diversas condições hematológicas. Atualmente, a Biópsia de Medula Óssea tem indicação no diagnóstico de patologias hematológicas, dos carcinomas metastáticos para medula óssea, das doenças de depósito e inclusive de doenças infecciosas. Por ser um exame de custo acessível, com reduzidas contraindicações e que apresentam segurança para diagnósticos definitivos, este é realizado no Hospital “Dr. José Carvalho Florence”. **Objetivo:** Compreender quais são as características dos pacientes e o

resultado de seus exames de biópsias de medula óssea no período Janeiro de 2018 a Dezembro de 2022. **Material e método:** Trata-se de um estudo observacional transversal, com aprovação no CEP sob número 6.039.868. O estudo descreve a distribuição dos resultados das biópsias de medula e outras características sem que haja uma preocupação com relações causais ou outras hipóteses. **Resultados e discussão:** Avaliamos retrospectivamente 33 biópsias e foram analisados dados como idade, sexo, indicação do exame, alterações encontradas e sua distribuição. Idade mediana anos (18 a 83 anos); Dos 33 exames, 8 tinham Mieloma Múltiplo como principal suspeita diagnóstica, outras indicações foram n = 7 pancytopenia, n = 6 organomegalia e n = 3 pesquisa de infiltração metastática ou infecciosa. A displasia de uma ou mais linhagens hematopoéticas esteve presente em n = 28 (84,84%). **Conclusão:** A partir dos dados obtidos, pode-se notar a necessidade de estudar a medula óssea, associando a clínica do apciente, em um número maior de pacientes. De modo a auxiliar na identificação diagnóstica precoce e no entendimento da patogênese das doenças mais incidentes neste serviço. Para realizar um mapeamento dos perfis sociodemográficos e clínicos, definindo assim o real direcionamento das demandas iniciais de investigação e que para no futuro poder subsidiar estudos de sobrevida e caracterização dos quadros de evolução, com possibilidade de discussão dos principais fatores relacionados aos desfechos encontrados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.249>

CORPÚSCULOS DE ALDER-REILLY E SUA IMPORTÂNCIA NO DIAGNÓSTICO DE MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO VI

TA Barros^a, BS Fernandes^a, IM Menezes^a, FM Gomes^a, GHT Lorangeira^b, NCKD Santos^b, MG Ribeiro^b

^a Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: Demonstrar como a hematoscopia pode auxiliar no diagnóstico da mucopolissacaridose (MPS VI) na prática clínica. **Material e métodos:** Relato de dois casos de gemelares com achados de corpúsculos de Alder-Reilly na hematoscopia, característicos de MPS VI. O hemograma completo foi realizado pelo analisador automatizado XN-10 e a análise digital da morfologia celular pelo sistema automatizado CellaVision Di-60. **Resultados:** Criança de dois anos, após consulta de rotina em puericultura, realizou hemograma completo a pedido de sua médica. Embora apresentasse índices hematimétricos da série vermelha, plaquetometria e leucometria dentro da normalidade, houve alerta pelo aparelho por dúvida na contagem de basófilos. Seguindo o procedimento padrão, realizamos a hematoscopia que não demonstrava basofilia. No entanto, evidenciamos abundantes granulações púrpuras grosseiras em neutrófilos e inclusões metacromáticas citoplasmáticas, circundadas por áreas claras em linfócitos e monócitos. Achados característicos de MPS VI, conhecido

como corpúsculos de Alder-Reilly. Realizado, então, contato com a médica solicitante que encaminhou a criança para a avaliação de médico geneticista. Nessa consulta, foi evidenciado que tanto a criança quanto seu irmão gêmeo, filhos de pais consanguíneos saudáveis, apresentam alterações fenotípicas que corroboravam a hipótese diagnóstica: macrocra-nia, fâcies grosseira, ponte nasal deprimida, pescoço curto, manchas mongólicas, limitação articular generalizada, mãos e pés pequenos. Além disso, o posterior estudo radiológico evidenciou disostose multiplex e o irmão apresentava as mesmas alterações à hematoscopia. Na anamnese dirigida sobre a história pregressa: pré-natal de diabetes gestacional com insulino-terapia, nascidos de parto vaginal, idade gestacional de 30 semanas e medidas antropométricas adequadas. Ambos necessitaram de intubação orotraqueal e internação em UTI neonatal. Histórico de múltiplas infecções respiratórias, déficit auditivo e evolução com atraso dos marcos motores e da fala, distúrbio comportamental e déficit de crescimento. Realizado o exame genético confirmatório por sequenciamento de nova geração (NGS) que evidenciou variantes patogênicas, em homozigose, no intron 5 do gene ARSB (c.1143-1G>C), ratificando assim o diagnóstico de MPS VI em ambos. **Discussão:** MPS VI (ou síndrome de Maroteaux-Lamy) é uma doença de depósito lisossômico relacionada à deficiência da enzima arilsulfatase B, resultando em acúmulo de dermatan sulfato. A patologia possui herança autossômica recessiva e prevalência estimada em 0.23 a cada 100 000 nascidos vivos. Os pacientes com MPS VI exibem uma ampla variabilidade de sintomas multissistêmicos com evolução crônica e progressiva e acometimento músculo esquelético, cardiopulmonar, assim como córnea, pele, fígado, baço, cérebro e meninges. Atualmente, a reposição da enzima específica, melhora o prognóstico da doença e, quanto mais precocemente haja a suspeita e a confirmação do diagnóstico, menor a progressão do dano com maior qualidade de vida. **Conclusão:** A hematoscopia cuidadosa e a interação entre laboratório e médico solicitante, permitem que diagnósticos sejam feitos de forma precoce e assertiva. Nesses casos relatados, foi possível iniciar tratamento específico rapidamente, impactando positivamente na vida das crianças envolvidas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.250>

VALIDATION OF A RAPID AND SENSITIVE MGB PROBE-BASED REAL-TIME PCR FOR DETECTING JAK-2 V617F MUTATION

C Pugliesi, RR Loiola, S Lanes, A Marinato, R Prot-Siqueira

Flow Diagnósticos, São Paulo, Brazil

Introduction: Research on point mutations in onco-hematology plays a critical role in understanding neoplasias and formulating effective treatment strategies. In this context, investigating the V617F mutation in the JAK-2 gene is of particular significance for diagnosing BCR-ABL negative myeloproliferative syndromes, notably Polycythemia vera. A range of techniques, including sequencing, PCR + RFLP, and real-time PCR, can be employed for this purpose. This study aims