

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