

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

diagnosis for S-beta-Thalassemia. **Results:** The 1st male twin, FPS, 34 years old, black, works as a freelancer, has a mild to moderate clinical condition and does not need transfusions and/or hospitalizations. He does not use hydroxyurea. Her last hemoglobin profile showed a concentration of 13.7% HbFetal and 5.1% for HbA2. The 2nd male twin, VPS, 34-years old, black ethnicity, farmer, has had painful crises since childhood, with a history of several hospitalizations, mainly due to splenomegaly and splenectomy performed at 5-years of age. He has cholelithiasis and underwent cholecystectomy at the age of 22. He started using Hydroxyurea only at the age of 23, with significant improvement in symptoms and in the intensity and frequency of vaso-occlusive events. Her last hemoglobin profile showed a concentration of 22.6% to HbFetal and 4.9% for HbA2. The sister, CPS, 41-years old, black, works as a housemaid, was only diagnosed when she was 17-years old. She reported three miscarriages and one high-risk pregnancy at age 24 (with the HbAS trait). She currently has several painful crises/year, mainly pain in the lower limbs, aseptic necrosis of the femoral head, malleolar ulcer for over 15-years, with two blood transfusions/year. She has been using Hydroxyurea for 10-years. Her last hemoglobin profile showed a concentration of 16.9% for HbFetal and 5.3% for HbA2. **Discussion/conclusion:** The clinical variability of SCD, even in twins, has very different clinical manifestations, with several direct and indirect factors that modulate the manifestations, whether hematological, biochemical, inflammatory or genetic biomarkers, in addition to socioeconomic and demographic characteristics.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1099>

TWO SICKLE CELL ANEMIA SIBLINGS: CASE REPORT

CCMX Albuquerque ^a, NA Fraiji ^a, NH Freitas ^a, RS Leal ^b, MS Gonçalves ^c, JPM Neto ^{a,d,e}

^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 Pós-Graduação em Farmácia (PPGFAR), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

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

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

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

Introduction/objective: Sickle Cell Anemia (SCA) causes different multisystemic manifestations with high morbidity and mortality, mainly characterized by vaso-occlusion,

hemolytic anemia and vasculopathy. **Materials and methods:** We aimed to report a case of two Sickle Cell Anemia Siblings, with different clinical behavior, from the city of Atalaia do Norte, Amazonas, Brazil, assisted and monitored by the HEMOAM Foundation. **Results:** ASI*, the oldest brother, currently 19-years old, was diagnosed with Sickle Cell Anemia at the five years old, with few symptoms, no physical abnormalities, stature, and height normal, no hospitalization and without need for blood transfusion. He started using hydroxyurea only at 12-years old and remains stable and with mild comorbidities, needing only sporadic analgesia administration. Her last hemoglobin genotype showed a concentration of 16.7% for Fetal Hemoglobin (HbF). The younger brother, ASI**, aged 17, was diagnosed at the age of 4, with evolution to exuberant symptoms, with an average of eight painful crises/year, mainly in the lower limbs and with several hospitalizations and infectious intercurrents. He had splenomegaly and splenic sequestration, which resulted in splenectomy 1-year after his diagnosis (5-years old). He started using hydroxyurea at the 10-years old, and today he still presents with intense symptoms, cholelithiasis and cholecystectomy at the age of 15 and severe aseptic necrosis of the femoral head, resulting in monthly follow-up with an orthopedist. Her last hemoglobin profile showed a concentration of 7.10% for HbF. **Discussion/conclusion:** The symptomatological difference between siblings demonstrates that SCA has genetic and non-genetic factors involved in the severity of the disease and its clinical manifestations, which contribute to the clinical heterogeneity of the disease. Currently, at HEMOAM, we are researching candidate genes for sequencing in an attempt to identify possible genetic variants existing in the family and to be able to associate phenotypic complications of the disease with the differences and concomitantly investigate possible hematological, biochemical, immunological and environmental predictors that may influence this clinical diversity.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1100>

LINFOMA DE HODGKIN E SÍNDROME DE MEDIASTINAL EM PACIENTE PEDIÁTRICO: ABORDAGEM CORRETA E PRECOCE DO PACIENTE VISANDO UM MELHOR PROGNÓSTICO

GM Queiroz ^a, VN Veras ^a, PCLR Lima ^a, TL Marques ^a, ACM Dantas ^a, LB Lima ^a, GFN Bezerra ^a, WCM Filho ^a, LA Corrêa ^a, RDA Soares ^b

^a Hospital Infantil Varela Santiago, Natal, RN, Brasil

^b Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

Introdução: A Síndrome da Veia Cava Superior (SVCS) decorre de uma condição que leve à obstrução do fluxo sanguíneo na Veia Cava Superior (VCS). Ocorre por obstrução endovascular ou compressão externa da VCS por um processo patológico adjacente envolvendo pulmão