

CTX001, visando aumentar a hemoglobina fetal. **Discussão:** Nos estudos presentes, foi avaliada a eficácia partindo do número de cópias por vetor (VCN), eficaz para se integrar no DNA do paciente, onde se espera uma mediana maior que 0,3 VCN, para alcançar uma diminuição na necessidade transfusional entre genótipos leves, mas variando entre os estudos conforme mutação genética e idade. Entre eles, foi possível uma comparação entre os VCN utilizando o vetor GLOBE, onde teve a marcação igual a 0,8, TNS9.3.55 teve a maior de 0,11 e do LentiGlobin BB305 que teve o menor número de 0,3. O estudo utilizando vetor CTX001 não obteve estes dados, mas resultou em altos níveis de edição alélica na medula óssea, levando à independência transfusional. Outro dado constatado foi que, em estudos com crianças, a independência transfusional foi atingida em todas, e o VCN foi maior, chegando a uma mediana de 1,19. **Conclusão:** Apesar do estudo CTX001 ter levado à independência transfusional, ele se mostrou limitado por apresentar apenas 2 participantes em um curto período. Entre os 3 outros métodos, onde foi possível a comparação, a necessidade de transfusão foi reduzida entre os participantes, mas o número mínimo de VCN capaz de levar a essa independência foi influenciado pelos fatores de idade dos participantes e do genótipo, que serão discutidos durante o trabalho.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1793>

RELATO DE CASO: EVOLUÇÃO CLÍNICA DE UM PACIENTE COM DOENÇA DE GAUCHER

MCT Siqueira, MAGS Silva, MBA Egidio,
MGT Meireles, TS Silva, ARM Carvalho,
LCM Faial

Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC),
Bom Jesus do Itabapoana, RJ, Brasil

Introdução: A doença de Gaucher (DG) é uma desordem genética rara que afeta o metabolismo lipídico, resultando no acúmulo de glicolipídios em diferentes órgãos. É a mais comum das glicosíngoliposes e a pioneira em receber a terapia por enzimas recombinantes (TRE). **Materiais e métodos:** Relato de paciente diagnosticado com DG I em 1994, a partir de dados obtidos pelo prontuário e entrevista. **Resultados:** Homem, 59, portador de DG I, cardiopata, DPOC, DRGE, osteoartrose, diverticulose, amaurose bilateral, hipoacusia afasia e disartria. Em uso de: alenia; milgamma; ossone; imiglucerase. Intervenções cirúrgicas prévias: esplenectomia, colecistectomia e implante de marcapasso definitivo. Em, 2020, o paciente recebeu o diagnóstico de gamopatia monoclonal do tipo lambda. Ao exame físico: presença de numerosos depósitos de glicolipídios em pescoço e face. Cisto em fossa poplíteia e atrofia dos pododáctilos à esquerda, com limitação de deambulação. Abdome globoso com circulação colateral, edema no quadrante inferior direito e cicatrizes nos quadrantes superior e inferior esquerdos. Foram realizados 20 exames laboratoriais nos últimos 3 anos, entre estes o cálcio

sérico, fosfatase alcalina, biomarcadores renais e vitamina D mantiveram-se normais. Contudo, a cinética de ferro para acompanhamento de anemia não foi rastreada, apesar da série vermelha e branca permanecerem abaixo da normalidade. Para mais, marcadores inflamatórios tiveram média acima do valor de normalidade. **Discussão:** A DG envolve alterações na via metabólica ou de subproduto. Geneticamente, o erro inato recessivo provém de uma mutação no gene GBA que leva a deficiência da enzima glicocerebrosidase. Contudo, ela não é fator unicamente determinante do fenótipo, atuam também fatores ambientais. Na DG I há envolvimento imune devido um estado pró-inflamatório o que causa um estímulo crônico e alteração da função dos macrófagos, comprometimento ósseo e hepatoesplenomegalia, importantes para aumento das imunoglobulinas e gamopatia monoclonal. A esplenectomia (realizada em 1991 no paciente) é comum devido a repercussões de hiperesplenismo que comprimem estruturas adjacentes. Somado a isso, a colecistectomia sugere complicações endocrinometabólicas da doença. Apesar de diversos exames solicitados, ausentaram-se elementos importantes, como as dosagens séricas de Na, K, Ca, ferritina, vitamina B₁₂, PTT e GGT. Os resultados do tratamento com a imiglucerase trouxeram benefícios ao paciente, reduzindo os impactos da progressão da doença. No momento, o paciente está estável, porém depende de terceiros para atividades de vida diária e recorre de forma constante ao posto de urgência devido a infecções oportunistas. **Conclusão:** O diagnóstico tardio pelo difícil acesso à saúde e raridade da doença trouxeram consequências importantes: amaurose, asplenia e hepatomegalia. Com relação a DG I com a gamopatia monoclonal, não possuem evidências que comprovem o agravamento do quadro do paciente. Portanto, reconhecer a DG em seu início possibilita a redução de complicações relativas à doença e, por conseguinte, à um prognóstico favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1794>

PERFIL DE DOADORES DE SANGUE NA FUNDAÇÃO HEMOMINAS ANTES E DEPOIS DA PANDEMIA

NC Souza-Junior, TS Figueira, ACL Souza,
AA Umbelino, VAG Bento

Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia de
Minas Gerais (Hemominas), Belo Horizonte, MG,
Brasil

Objetivos: Nosso objetivo principal é identificar o perfil de candidatos à doação no estado de Minas Gerais com base nos cadastros realizados nas unidades da Fundação Hemominas. Temos a hipótese de que este perfil sofreu alterações com o advento da pandemia, considerando fatores como as mudanças nas dinâmicas urbanas de trabalho e deslocamento das pessoas. Desta forma, para confirmar possíveis variações neste perfil, optamos por um estudo exploratório,