

0.0001. **Discussão:** Nota-se no transcorrer da terapêutica uma atenuação dos sinais e sintomas e do quantitativo da necessidade transfusional, sugerindo controle da hemólise intravascular e do risco trombótico. A despeito da vantagem do Eculizumab no controle da hemólise e diminuição de trombose, a maioria do paciente mantém algum grau de anemia. **Conclusão:** Quanto mais cedo for diagnosticado o indivíduo com aplasia medular, melhor será seu tratamento e prognóstico de vida, quanto os portadores de HPN podem se beneficiar amplamente dos tratamentos disponíveis, com redução do risco de sequelas graves e melhora considerável da qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.151>

AValiação CLÍNICA E POR NEXT GENERATION SEQUENCING DE INSUFICIÊNCIAS MEDULARES COM ENCURTAMENTO TELOMÉRICO

TB Rodrigues^a, TDM Pereira^a, FSD Ramos^b, ALP Santos^b, DCP Vezozzo^a, V Buccheri^a, R Calado^b, EDRP Velloso^a

^a Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Objetivo: O estudo visa descrever dados clínicos, laboratoriais e genéticos de portadores de insuficiência medular com encurtamento telomérico, bem como dados de sobrevida.

Materiais e métodos: Foram incluídos pacientes com insuficiência medular em seguimento no ambulatório de citopenias de um hospital terciário em São Paulo entre 2016 e 2022, sendo excluídos aqueles com comprimento telomérico normal. Os dados foram coletados através de revisão de prontuários eletrônicos e entrevistas presenciais. Foram realizados elastografia hepática e análise genômica por NGS (Next Generation Sequencing). **Resultados:** Houve 144 pacientes com comprimentos teloméricos analisados, dos quais foram incluídos 30 com comprimento curto/muito curto. Após a junção de dados clínicos, laboratoriais e NGS, 10 pacientes foram classificados como tendo telomeropatias hereditárias (TH) (34%), apresentando mutações nos genes TERT (N=4), RTEL1 (3), DKC1 (1), TERC (1), ACD (1). Seis pacientes foram diagnosticados com outras aplasias hereditárias (20%), sendo 4 anemias de Fanconi (FANCA, FANG e BRCA2), 1 síndrome de deficiência de GATA 2 (GATA2) e 1 anemia de Blackfan-Diamond (RP19). Sete foram considerados como tendo aplasia adquirida (23%), não tendo nenhuma mutação germinativa, e 7 como casos indeterminados (23%), por terem algum sinal clínico sugestivo, porém sem mutação germinativa identificada. Quando se compara o diagnóstico presuntivo clínico-laboratorial de Síndrome de falência medular hereditária ou adquirida com os resultados de NGS, a acurácia foi de 95%, com 100% de sensibilidade e 92% de especificidade. Na coorte em que se confirmou TH (N=10), a mediana de idade ao diagnóstico foi de 25 anos, sendo majoritariamente masculina (70%) e branca (80%). Todos tinham

algum sinal sugestivo de doença germinativa, sendo os mais frequentes fibrose hepática (60%), canície precoce (60%) e histórico familiar de doença hematológica (40%). Apenas 1 deles apresentava citopenias graves; clone de hemoglobinúria paroxística noturna não foi detectado e medula óssea hipocelular e sem displasia relevante foi observado em 8 casos. Apenas 1 paciente apresentava o protótipo clássico de Disceratose congênita, com tríade muco-cutânea e mutação DKC1. **Discussão:** O encurtamento telomérico não é exclusivo das telomeropatias hereditárias. A história clínica somada a exames iniciais apresentou alta acurácia e correlação com o NGS. Mesmo com acesso a painel para mutações germinativas, 23% dos pacientes não tiveram diagnóstico definitivo. **Conclusão:** Clínica e NGS permitiram o diagnóstico assertivo da maior parte dos casos de TH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.152>

PREVALÊNCIA DE HEMOGLOBINAS VARIANTES EM DOADORES DE SANGUE DE PRIMEIRA DOAÇÃO NO CENTRO DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DO CEARÁ – HEMOCE

JSN Sena^{a,b}, SBCB Sena^a, SMVB Rocha^b, MLS Penha^b, MAPD Nascimento^b, JMP Oliveira^b, AO Gomes^b, FVBAF Gomes^b, GCG Neto^b, BS Pedrosa^b

^a Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza, CE, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (Hemoce), Fortaleza, CE, Brasil

Este estudo tem como objetivo identificar a prevalência de hemoglobinas variantes em doadores de sangue de primeira doação no hemocentro coordenador - HEMOCE do Ceará. Pretende-se determinar a porcentagem de portadores de hemoglobinas variantes, identificar o perfil dos doadores com essas variantes e verificar a associação geográfica com a prevalência dessas hemoglobinas. Trata-se de um estudo quantitativo, documental, retrospectivo e bibliográfico, que analisou dados de doadores de sangue de primeira doação no HEMOCE de 2018 a 2023. Os dados foram obtidos do sistema SBS-WEB, incluindo perfil dos doadores. A análise estatística foi realizada utilizando o software JAMOVI versão 2.3.28.0, seguindo as Resoluções Éticas Brasileiras e a LGPD para garantir o sigilo dos pacientes. A prevalência de hemoglobinas variantes entre os doadores analisados foi de 3,91%, com maior incidência nos anos de 2018 e 2019. A hemoglobina AS foi a variante mais comum, representando 80,9% dos casos, seguida pela hemoglobina AC. A maioria dos doadores com hemoglobinas variantes era de etnia parda, refletindo a miscigenação no Ceará. Palmácia, Icapuí e Mulungu apresentaram as maiores frequências relativas de hemoglobinas variantes, enquanto Fortaleza e sua região metropolitana tiveram as maiores prevalências absolutas. Os resultados indicam que a miscigenação racial no Ceará, influenciada por diversos processos históricos, se reflete na prevalência das hemoglobinas variantes. A alta frequência das variantes HbAS e HbAC, de