

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 JAMOV 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

origem africana, é consistente com outros estudos brasileiros. Limitações do estudo incluem o período de análise de seis anos e o impacto da pandemia de Covid-19 nas doações de sangue. Estudos futuros podem explorar a identificação de hemoglobinas raras e novas mutações. A prevalência de hemoglobinas variantes entre doadores de primeira doação no HEMOCE está associada à miscigenação racial do Ceará, com HbAS e HbAC sendo as variantes mais comuns. A triagem dessas variantes é fundamental para a segurança transfusional e aconselhamento genético dos doadores, reforçando a importância da implementação de sistemas de gestão da qualidade em laboratórios clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.153>

IMPACT OF CLONAL DISTRIBUTION IN PNH EVALUATION BY FLOW CYTOMETRY: A LARGE-SCALE STUDY

A Marinato, S Lanes, LA Mattos, MM Morais, AM Oba, APS Lima, J Sanchez, R Proto-Siqueira

Flow Diagnósticos, São Paulo, Brazil

Introduction: Laboratory diagnosis of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH), as well as clone size determination, is essential for defining PNH subtypes and treatment strategies. In Brazil, PNH guideline define as treatment criteria a clone size > 10%, combined with clinical and laboratory evidences of high hemolytic activity. However, symptomatic patients more often have clones > 30%. **Objectives:** To present observed differences in flow cytometry evaluation of PNH patients, we analyzed the results from 4265 unique patients assessed by flow cytometry in our remote hematology laboratory in Brazil. **Methods:** From 2014 to 2024, 4,265 unique cases were processed for PNH evaluation through immunophenotyping. The analysis was conducted according to international guidelines, examining three populations: erythrocytes, neutrophils, and monocytes using mAbs for CD235a, CD59, CD45, CD15, CD64, CD157, and FLAER. Analyses were conducted using Kaluza software after acquisition with Navios or DxFlex flow cytometers (Beckman Coulter). The cases were categorized as negative (no clone present), PNH I (< 10%), PNH II (10-30%), and PNH III (> 30%). **Results:** Among the 4,265 cases, 58.3% were female and 41.7% were male, with an average age of 44.7 years. Of these, 3,652 cases were negative, 279 (6.54%) were identified as PNH I, 76 (1.78%) as PNH II, and 258 (6.0%) as PNH III. The average percentage of neutrophils was relatively lower than that of monocytes for PNH I and III (paired t-test < 0.0001), with median counts for neutrophils and monocytes in PNH II and III being 11% vs. 17% ($p < 0.0001$), and 75% vs. 78% ($p = 0.065$), respectively. Furthermore, 38% of PNH II cases had neutrophil counts below 10%, compared to a monocyte positivity rate over 10% in 98% of cases. The size of the clone in erythrocytes was not highlighted in this study because it is expected to be underestimated in many situations, mainly due to hemolysis and transfusion. Among men, the positivity rate was 21%, and among women, it was 13.8% (chi-squared < 0.0001). There was no association between positivity and age. **Conclusions:** The robust caseload

of this study reinforces the importance of analysis across different lineages and indicates that in cases of clonal quantification near the threshold of over 10% clonal cells, monocyte counting is crucial for accurate quantification of PNH clone.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.154>

ANÁLISE PROGNÓSTICA DO TRANSPLANTE ALOGÊNICO EM CASOS DE ANEMIA APLÁSTICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

DRSC Oliveira, AVSS Nascimento

Universidade Potiguar (UnP), Natal, RN, Brasil

Objetivos: Analisar o prognóstico de pacientes com anemia aplástica (AA) submetidos à terapia de transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que, para tal, foram utilizados os descritores “Hematopoietic Stem Cell Transplantation”, “Anemia, Aplastic” e “Prognosis”. Foram incluídos artigos originais nos idiomas inglês, português e chinês publicados no período de 2019 a 2024 e os critérios de exclusão foram artigos com texto completo não disponíveis gratuitamente. As buscas foram realizadas nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), PubMed, LILACS, MEDLINE e SCIELO, sendo encontrados 558 artigos, porém apenas 10 atendiam aos critérios. **Resultados:** Segundo os dados coletados, foi observado que pacientes submetidos ao TCTH alogênico podem ter variados desfechos de acordo com sua idade - em indivíduos de 25 à 50 anos, apresentaram boa evolução de desempenho do tecido comparado à outros grupos, principalmente em casos de doador irmão compatível, com sobrevida global podendo variar de 86,5 à 100% em 3 anos; por outro lado, em um grupo de 499 pacientes com AA grave com idade maior que 50 anos, notou-se uma sobrevida global de 56%, apesar de que foi-se observado um maior benefício àqueles com menores cargas de comorbidades prévias. Além disso, outros fatores foram analisados em pacientes pós-transplantados, chegando à 71% destes desenvolverem sarcopenia em 1 ano pós-procedimento. **Discussão:** AA é uma condição de hipoproliferação da medula óssea, podendo ser causada por fatores congênitos (conhecida como tipo Fanconi), adquiridos (alvo de processo autoimune) ou secundários (lesão direta à medula por radiação ou fármacos), levando a uma pancitopenia, tendo como tratamento de escolha aos pacientes menores de 50 anos, o TCTH alogênico, diferentemente de pacientes idosos, que são tratados preferencialmente por terapia de imunossupressão. Ao analisar os dados é possível inferir que é necessária uma seleção criteriosa de pacientes para realizarem o TCTH alogênico, já que índices de sobrevida global menores são presentes em maiores de 50 anos e fatores, como sarcopenia e comorbidades prévias, os quais podem ocorrer naturalmente ao longo dos anos, podendo serem agravados pela realização do procedimento nesses pacientes. **Conclusão:** Portanto, devido à introdução das células progenitoras citadas em indivíduos com AA, que apresentam sua carência, observa-se elevadas taxas de sobrevida nos pacientes mais jovens, permanecendo como a principal via de tratamento, apesar dos dados