

alvo, sendo submetida a transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico, evoluindo com recidiva de doença em glândula lacrimal quatro meses após o TCTH. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 40 anos, apresentou ao diagnóstico febre, dispneia e equimoses. O hemograma revelou anemia, leucocitose e trombocitopenia. Uma Tomografia Computadorizada (TC) de tórax identificou massa mediastinal (6,3×5,9×1,8 cm) e adenopatias axilares. A Imunofenotipagem (IMF) de medula óssea identificou 89% de células precursoras linfoides T, com diagnóstico de LLA-T early-T. A paciente foi submetida à quimioterapia de indução com protocolo Total Therapy XV adaptado, apresentando perda de Doença Residual Mínima (DRM) durante a terapia de consolidação. Recebeu reintensificação adaptada com HD-ARAC, Venetoclax e Bortezomibe, sendo posteriormente submetida a TMO alogênico com DRM negativa. Após quatro meses a paciente apresentou edema e hiperemia palpebral em olho esquerdo, com lesão sugestiva de hordéolo. O tratamento tópico com colírio e compressas não resultou em melhora, e também não teve resposta à antibioticoterapia. Recebeu corticoterapia intramuscular por outra queixa, com melhora temporária da lesão, mas subsequente progressão e discreta redução da acuidade visual. Uma TC de crânio não mostrou alterações. Após avaliação oftalmológica, levantou-se a hipótese de infiltração por doença linfoproliferativa na glândula lacrimal. Realizada RNM de crânio, que evidenciou aumento das dimensões da glândula lacrimal esquerda, com formação tecidual captante de contraste, compatível com recaída da doença. A análise do líquido com IMF revelou 93,8% de blastos linfoides T. **Discussão:** A recaída da LLA pós-TCTH traz consigo um prognóstico reservado. O envolvimento da órbita por linfoma linfoblástico é raro e geralmente ocorre como parte de uma doença agressiva e disseminada. O mecanismo de recidiva ocular não é claro, mas a migração de células leucêmicas ao longo dos vasos ciliares posteriores no espaço subaracnoideo ao redor do nervo óptico é uma hipótese proposta. A infiltração leucêmica direta pode ocorrer em diferentes padrões, incluindo infiltração uveal, orbital, hifema, infiltração do nervo óptico e papiledema. Alterações secundárias resultam de anormalidades hematológicas, com trombocitopenia e hiperviscosidade, podendo se manifestar como hemorragia retiniana ou vítrea, infecções e oclusões vasculares. A prevalência de envolvimento ocular em pacientes leucêmicos varia de 9% a 90% em diferentes estudos, refletindo a natureza transitória dos achados oculares e a falta de uniformidade nos métodos de pesquisa. Estima-se que até 69% dos pacientes com leucemia apresentem alterações no fundo de olho em algum momento da doença, com prevalência de 49,1% em adultos e 16,5% em crianças. **Conclusão:** Este caso ilustra a complexidade da LLA-T e a subsequente recaída em local extramedular, destacando a natureza agressiva da doença. É essencial suspeitar de recidiva em pacientes que apresentem sintomas oculares. O diagnóstico inclui testes oftalmológicos, exames de imagem e avaliação hematológica de rotina. A raridade do acometimento ocular pode dificultar o diagnóstico precoce, comprometendo o prognóstico do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1677>

ESTUDO DE CASO: COMPATIBILIDADE HLA AVÓ-NETA EM TRANSPLANTES DE MEDULA ÓSSEA

CGR Matosinho, MMM Pereira, GAF Heringer, LS Oliveira, LF Simões, FRD Anjos, LPJ Aguilar, NG Cruz, MEF Rodrigues, FCB Souza

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

Anemia de Fanconi é uma doença genética rara e heterogênea causada por mutações em genes relacionados à regulação do reparo de DNA, com frequência de 1 em cada 360 mil nascimentos. O único tratamento definitivo/curativo para essa doença é o transplante de células-tronco hematopoiéticas. Assim, o objetivo deste estudo de caso foi relatar a compatibilidade HLA entre a paciente de 4 anos com fenótipo de anemia de Fanconi e sua avó. Foi solicitado o estudo familiar de possíveis doadores compatíveis de medula óssea com a mãe, a irmã, 10 tios maternos e paternos e uma avó paterna. Para isso, foi coletado um tubo de EDTA de cada indivíduo e as amostras de DNA foram extraídas utilizando o kit Biopur, e a metodologia PCR-SSO foi realizada com os kits da One Lambda. Como resultados, foram encontrados os genótipos A*02 A*66, B*35 B*41, DRB1*11 DRB1*13, DQA1*01 DQA1*05 e DQB1*03 DQB1*06 para a paciente. Os genótipos A*02 A*31, B*35 B*51 foram encontrados na mãe e em um tio; A*31 A*66, B*41 B*51 na irmã e três tios; A*29 A*66, B*41 B*44 em quatro tios e A*02 A*29, B*35 B*44 em duas tias. Para a avó paterna da paciente foram encontrados os genótipos A*02 A*66, B*35 B*41, DRB1*11 DRB1*13, DQA1*01 DQA1*05 e DQB1*03 DQB1*06. O estudo familiar permitiu identificar que as avós da paciente são irmãs e os avôs são irmãos, resultando em que a mãe e os tios sejam primos-irmãos. Desta forma, a avó paterna é HLA idêntico à paciente; e a mãe, irmã e tios são HLA haploidentícos à paciente. A probabilidade de se encontrar um doador HLA idêntico é de 25% entre irmãos. Entre familiares que não são irmãos, a probabilidade é pequena, ocorrendo principalmente em casos de casamentos consanguíneos. No caso da paciente, tanto por parte da mãe quanto por parte do pai, houve casamento consanguíneo, aumentando assim a probabilidade de encontrar um doador HLA idêntico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1678>

COMPARAÇÃO DOS PERFIS GENÉTICOS DE HLA ENTRE DOADORES DO REDOME E RECEPTORES NA FUNDAÇÃO HEMOMINAS

CGR Matosinho, MMM Pereira, GAF Heringer, LS Oliveira, PC Gonçalves, VBE Cunha, RA Cristo, EC Peres, MB Oliveira, FCB Souza

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

O transplante de medula óssea é essencial para o tratamento de algumas doenças e faz-se necessário um doador compatível para que possa ser realizado. Existe uma chance de 25% de