

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 avós 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

encontrar um doador compatível na família. No entanto, quando não é possível encontrar um doador compatível na família, é necessário realizar a busca em bancos de dados de doadores voluntários de medula óssea, como o REDOME. O objetivo deste trabalho foi comparar a variação genética do gene HLA em receptores de medula óssea entre 2018 e 2019 com doadores do REDOME da Fundação Hemominas entre agosto de 2023 e julho de 2024. Para os receptores, foi realizada a tipagem HLA através da metodologia PCR-SSO com os kits da One Lambda, e para os doadores voluntários, foi realizado o sequenciamento dos loci A, B, DRB1 e DQB1 através de NGS nas plataformas IonTorrent e MGI. Os resultados foram analisados utilizando os softwares Fusion 4.2 e TSV 3.0, respectivamente. No período analisado, foram realizadas 552 tipificações de HLA de receptores e 5.149 tipificações de HLA de doadores do REDOME na Fundação Hemominas. Como resultado, foram encontrados, nos loci A, para os receptores e doadores, os genótipos prevalentes A*02 com A*02 (4,7% e 6%), A*02 com A*68 (4,5% e 3,7%), A*01 com A*02 (4,3% e 4,4%) e A*02 com A*03 (4,3% e 4,7%), respectivamente. No locus B, os genótipos prevalentes encontrados em receptores e doadores foram B*35 com B*44 (2,9% e 2,7%), B*15 com B*44 (2,9% e 2,1%) e B*8 com B*44 (2,7% e 1,1%, valor de $p < 0,01$), respectivamente. Para o locus DRB1, os genótipos prevalentes encontrados em receptores e doadores foram DRB1*04 com DRB1*13 (4,7% e 3,6%), DRB1*04 com DRB1*15 (4,5% e 2,7%, valor de $p < 0,01$), DRB1*03 com DRB1*13 (4% e 3,2%), DRB1*11 com DRB1*13 (4% e 3,2%) e DRB1*07 com DRB1*13 (2,9% e 4,4%, valor de $p < 0,05$), respectivamente. Adicionalmente, no locus DQB1, os genótipos prevalentes encontrados em receptores e doadores foram DQB1*03 com DQB1*06 (16% e 13,9%), DQB1*02 com DQB1*03 (11,8% e 13,2%) e DQB1*03 com DQB1*03 (10,7% e 8,4%, valor de $p < 0,01$), respectivamente. Com isso, podemos observar que para os genótipos B*8 com B*44, DRB1*04 com DRB1*15, DQB1*03 com DQB1*03 e DRB1*07 com DRB1*13 foram encontradas diferenças significativas entre receptores e doadores. Esses resultados destacam a importância de monitorar e entender a variação genética entre receptores e doadores para compreender as tendências regionais, contribuindo para a eficiência e sucesso dos programas de transplante de medula óssea no Brasil e no mundo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1679>

FREQUÊNCIA DOS ALELOS HLA A, B, C, DRB1, DQB1 E DPB1 EM DOADORES DO REDOME ATENDIDOS PELA FUNDAÇÃO HEMOMINAS

CGR Matosinho, MMM Pereira, GAF Heringer, LS Oliveira, LLV Aparecida, FC Lucena, TD Almeida, TFF Magalhães, CAV Silva, FCB Souza

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

No Brasil, existem 5.752.847 doadores voluntários cadastrados no REDOME - Registro Brasileiro de Doadores Voluntários de Medula Óssea, sendo destes 632.379 em Minas Gerais.

Segundo o REDOME, em 2023 e 2024 foram cadastrados 21.681 doadores em Minas Gerais. Com isso, o objetivo deste trabalho foi analisar a frequência dos alelos HLA A, B, C, DRB1, DQB1 e DPB1 em doadores do REDOME realizadas na Fundação Hemominas entre agosto de 2023 e julho de 2024. Desta forma, os doadores voluntários do REDOME, ao comparecerem à Fundação Hemominas, preencheram o cadastro no REDOMEweb e coletaram um tubo de EDTA. No laboratório de Histocompatibilidade da Fundação Hemominas, o DNA foi extraído e realizado o sequenciamento dos loci A, B, C, DRB1, DQB1 e DPB1 através de NGS pela plataforma IonTorrent e MGI. Os resultados foram analisados utilizando o software TSV 3.0 e liberados no REDOMEweb. Entre agosto de 2023 e julho de 2024, foram realizadas 5.149 tipificações de HLA de doadores do REDOME na Fundação Hemominas. 64% dos doadores cadastrados eram do sexo feminino e 36% do sexo masculino, com a faixa etária predominante entre 18 e 35 anos. Esse dado está condizente com os dados disponíveis pelo REDOME em relação ao sexo e idade dos doadores. Em relação à etnia, 44%, 42% e 13% se autodeclararam pertencentes às raças parda, branca e negra, respectivamente. Nos loci A, B, C, DRB1, DQB1 e DPB1 foram encontrados frequentemente os genótipos: A*02 com A*02, B*35 com B*44, C*04 com C*07, DRB1*07 com DRB1*13, DQB1*03 com DQB1*06 e DPB1*04 com DPB1*04. Os resultados encontrados nesse trabalho nos loci A, B, C, DRB1, DQB1 e DPB1 foram condizentes com os encontrados na literatura: A*02, A*01 e A*03; B*35, B*44 e B*15; C*04 e C*07; DRB1*07, DRB1*13, DRB1*04, DRB1*03 e DRB1*06; DPB1*04, DPB1*02 e DPB1*01, respectivamente. Com base na análise da variação genética do gene HLA dos doadores do REDOME da Fundação Hemominas, é possível concluir que existe uma predominância de doadores do sexo feminino, refletindo as tendências demográficas reportadas pelo REDOME. Além disso, a diversidade étnica entre os doadores mostrou-se significativa, com uma representação considerável de indivíduos autodeclarados brancos e pardos. Os genótipos encontrados em maior frequência nos loci A, B, C, DRB1, DQB1 e DPB1 corroboram os resultados encontrados na literatura. Estes resultados destacam a importância de monitorar e entender a variação genética, para entender as tendências regionais dentro dos registros de doadores, contribuindo para a eficiência e sucesso dos programas de transplante de medula óssea no Brasil e no mundo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1680>

MUCOSITE ORAL E STATUS NUTRICIONAL EM CRIANÇAS SUBMETIDAS A TRANSPLANTE DE CÉLULAS HEMATOPOIÉTICAS: UMA COMPARAÇÃO ENTRE DOENÇAS PRIMÁRIAS NÃO MALIGNAS E MALIGNAS

FG Castro, F Eduardo, GZ Netto, J Foloni, LM Bezinelli, L Correa, N Hamerschlag

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brazil

Existem poucos trabalhos que analisam a associação entre Mucosite Oral (MO) e desequilíbrio nutricional em crianças