

blinatumumabe e dasatinibe (pré transplante de medula óssea alogênico) devido a positividade de Doença Residual Mensurável (DRM) por citometria de fluxo. BCR-ABL pré transplante de 0,017 e citometria de fluxo negativa. Foi submetida a Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas (TCTH) em 19/02/2021 (doador haploidenteico) com condicionamento mioablativo (FluTBI1200). Iniciou manutenção com dasatinibe 100 mg pós transplante com necessidade de redução de dose para 80 mg e posteriormente para 60 mg por intolerância. Houve posterior suspensão definitiva (3 anos pós TCTH) devido a internação por alterações neurológicas. Na ocasião estava com resposta completa com DRM negativa por biologia molecular. Não teve doença do enxerto contra o hospedeiro crônica. Foi internada devido a início subagudo de diplopia e alterações de equilíbrio 3 anos e 2 meses pós TCTH. Avaliação de quimerismo mais recente é completo do doador, bem como avaliação de recaída de doença tanto em medula óssea como em sistema nervoso central foram realizadas, sem evidência de recaída. O quadro neurológico foi de acidente vascular cerebral isquêmico de diferentes territórios vasculares associado a achados de estenose de diferentes artérias cerebrais, impressão pela neurologia de vasculite primária de sistema nervoso central. Avaliada por reumatologia e a propedêutica de outros territórios vasculares não mostrou achados semelhantes em outros territórios vasculares, além de avaliação reumatológica laboratorial sem provas reumatológicas positivas. Não realizou biópsia de áreas de vasculite. Foi tratada com ciclofosfamida (1g e pulsoterapia com metilprednisolona e posterior uso de prednisona 1 mg/kg para tratamento de vasculite de sistema nervoso central, além da suspensão de dasatinibe acima relatada pela possibilidade de associação com a droga. Evoluiu com melhora clínica, ressonância nuclear magnética de reavaliação com achados semelhantes, sem atividade de vasculite e sem novas áreas isquêmicas. Trata-se de caso desafiador em paciente pós transplante de medula óssea com vários diagnósticos diferenciais. Há relatos de caso com de doença do enxerto contra hospedeiro de acometimento em sistema nervoso central isolado, embora muito raros. Há, ainda, possibilidade de associação de acidente vascular cerebral associado ao uso do inibidor de tirosina kinase que também é encontrada em literatura. O relato do presente caso se mostra de interesse devido a sua raridade, com objetivo de exposição desta apresentação clínica para casos de ocorrência no futuro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1721>

HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION (HCT) IN CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER: CHALLENGES AND THERAPEUTIC STRATEGIES

ASS Ibanez, CM Lustosa, CMMS Parrode,
RV Gouveia, MGAD Matos, VC Ginani,
LL Quintino, MF Cardoso, LDS Domingues,
A Seber

GRAACC – Grupo de Apoio ao Adolescente e à
Criança com Câncer, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder characterized by variable levels of impairment in social behavior and communication that can be seen even in the first months of life. The diagnosis is usually best established between 18-months and 3-years of age. Four children with established ASD had already been transplanted by our team but a fifth one was diagnosed by the psychology team at the time of the HCT. **Objective:** This report is to raise awareness of ASD in children undergoing HCT to improve diagnosis and to offer specific therapeutic interventions. **Method:** Psychological evaluation and follow up, offered to all children and their families. **Result:** A 1-year and 9-month-old boy underwent allogeneic HCT for the treatment of Myelodysplastic Syndrome (MDS). Due to difficulty in administering medications and eating (he only accepted liquid food), the psychology team reassessed the patient, suggested the possibility of ASD and referred the patient for evaluation. GVHD prophylaxis was adapted to weekly IV methotrexate. The patient was shown to have communication difficulties, low social interaction, restricted interests, repetitive behaviors, echolalia, and excessive use of screens. Due to weight loss, a nasointestinal tube was reinserted after inpatient discharge, later replaced by gastrostomy (G-Tube). He gradually developed partial acceptance of solid foods, improved social interaction, and acquired control of his urinary sphincter. The patient could later start attending school and made gains in the ASD therapeutic process. The health-care team has been extremely respectful, avoiding excessive noise, unnecessary touching, always explaining each procedure and giving time to the child to adjust and allow it. Two other patients with ASD have significantly improved socialization after the transplant but, if it is due to the psychological interventions or due to a possible anti-inflammatory effect of the stem cell therapy (Dawson G, et al. A Phase II Randomized Clinical Trial of the Safety and Efficacy of Intravenous Umbilical Cord Blood Infusion for Treatment of Children with Autism Spectrum Disorder. *J Pediatr.* 2020;222:164-173.e5) remains to be studied. **Conclusion:** We highlight the importance of preparing professionals to diagnose and manage ASD Care during the HCT process. It remains a major challenge and it is worth emphasizing the importance of expanding knowledge and building tools that can help the HCT process.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1722>

RESULTADO FALSO NEGATIVO DO FATOR V DE LEIDEN APÓS TRANSPLANTE ALOGÊNICO DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS

MR Sagrilo, LPD Santos, GB Fischer, A Zago,
G Bellaver, VG Weber, BBC Paula, NM Mottecy,
CCD Nascimento, WF Silva

Universidade Federal de Santa Maria (UFSM), Santa
Maria, RS, Brasil

Introdução: O fator V de Leiden é uma das causas genéticas mais frequentes de trombofilia. A frequência da mutação em pacientes que recebem Transplante de Células-Tronco

(TCTH) e seu papel no desenvolvimento de complicações trombóticas são desconhecidas. Com o quimerismo completo do doador no enxerto, o teste genético no sangue periférico torna-se falso negativo e não é mais informativo sobre a condição do paciente. O presente trabalho discorre sobre um caso de paciente cujo resultado da pesquisa do fator V de Leiden no pós-TCTH foi negativo. **Material e métodos:** Relatamos o caso de uma paciente assistida em hospital universitário público do interior do Rio Grande do Sul e revisão de literatura em bibliotecas eletrônicas com os dados sobre “Factor V Leiden and allogeneic bone marrow transplantation”. **Resultados:** Feminino, 20 anos, com diagnóstico de LLA-B em 2017, com recidiva medular isolada 42 meses após o diagnóstico e recidiva em sistema nervoso central isolada 18 meses após a recidiva medular. Foi submetida a TCTH haploidêmico, com doador progenitor masculino, após condicionamento com CY-TBI. A paciente era portadora de heterozigose para mutação H1299R do Fator V de Leiden previamente ao TCTH, detectado em exame de PCR, e já havia apresentado dois episódios de trombose venosa, uma delas em vigência de anticoagulação. A mais grave delas, um tromboembolismo pulmonar. Durante o TCTH, a paciente permaneceu anticoagulada e não teve tromboes. No acompanhamento um ano após TCTH, apresentou quimerismo completo e DRM negativa. Realizado novo PCR para pesquisa da mutação do fator V de Leiden um ano após a enxertia e essa foi negativa. Atualmente a paciente permanece em vigência de anticoagulação plena. A interpretação de resultados de testes genéticos em DNA após TCTH deve ser realizada com cuidado. Isso porque, a análise molecular é realizada no material proveniente do enxerto e no caso de um quimerismo completo de doador, o resultado reflete o status deste. No caso da mutação do Fator V de Leiden, esse dado se tornou conhecido através da análise molecular realizada em tecido hepático de pacientes transplantados que possuíam a mutação previamente ao transplante, que mostrou a persistência de um genótipo mutado do fator V de Leiden de origem nos receptores que passaram a ter o resultado sérico negativo. Dessa forma, o fenótipo hematopoiético não influencia a produção hepática do fator V mutado, e o paciente uma vez portador da mutação, sempre permanecerá com o diagnóstico a despeito da detecção molecular sérica negativa. **Conclusão:** As mutações do fator V Leiden podem ser facilmente avaliados pelo uso de técnicas de PCR baseadas em DNA, desde que esses DNA seja de origem do receptor. A quimera completa produz um resultado falso-negativo quando esses testes genéticos são realizados após o TCTH e é necessário cuidado na interpretação dos resultados. Em nossa paciente, com quimerismo completo, o resultado negativo não é mais informativo sobre o real status da trombofilia da paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1723>

AValiação de ensaios clonogênicos realizados em produtos de aférese criopreservados para uso em transplante autólogo

GC Silva ^{a,b}, TL Pereira ^{a,b}, ASCP Campos ^{a,b}, HDS Dutra ^{a,b}, R Schaffel ^{a,b}, A Maiolino ^{a,b}

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivo: Realizou-se um estudo retrospectivo com amostras de pacientes para avaliar o desempenho do Ensaio Clonogênico (EC) em produtos pré e pós criopreservação e a capacidade de reprodução de resultados a depender das condições analíticas e método de plaqueamento. **Materiais e métodos:** Analisou-se um banco de dados de 399 amostras de homens (n = 279) e mulheres (n = 120), entre 2013 e 2019, que tinham como doença de base: Mieloma Múltiplo (n = 69), Linfoma de Hodgkin (n = 35), Linfoma Não Hodgkin (n = 16), os quais foram submetidos à mobilização de CPH, leucáfese, criopreservação e posterior realização de TCPH. Analisaram-se amostras das etapas: pré criopreservação (n = 173), pós criopreservação (n = 174), repetição de amostras pós criopreservação (n = 45) e controle de reinfusão (n = 6). Compararam-se amostras de até 3 aféreses e até 3 mobilizações. O EC foi realizado por cultura de células do produto de leucáfese, em meio de cultura semi-sólido contendo Meio Iscove's modificado, ágar 1,8%, soro fetal bovino e meio condicionado de linhagem 5637, como fonte de fator de crescimento. Plaqueia-se 2000 células CD34+ no teste pré crio e 4000 células no pós crio. Houve incubação em estufa de 5% CO₂, a 37°C por 14 dias. Colônias com mais de 50 células foram quantificadas em microscópio invertido. A quantificação de células CD34+ se deu pelo protocolo ISHAGE. Os dados foram avaliados no GraphPad Prism versão 5. **Resultados:** Analisaram-se as medianas das razões entre valores de CD34/CFU-GM de amostras pré e pós crio e eventuais repetições. A mediana das amostras pré crio foi de 35 (5–2143) e em amostras pós crio foi de 102 (1.970–19.171), mostrando que houve significativa perda da capacidade proliferativa (p < 0,0001; Mann-Whitney U). A mediana da RCD34/CFU-GM das amostras pós crio e repetição, não foi significativamente diferente (p = 0,7614; t-test). Ensaio que tiveram RCD34/CFU-GM fora do valor esperado foram repetidos e apenas 20% destes mostram diferença entre os resultados. Comparando-se a RCD34/CFU-GM dos produtos pós crio nas aféreses realizadas, estes também se reproduzem (p = 0,2159; t-test). Ao relacionar o número de dias até a pega do enxerto com a RCD34/CFU-GM observou-se que não há correlação significativa entre esses índices (p = 0,9338; t-test). **Discussão:** O EC para CFU-GM (Unidade Formadora de Colônia para Granulócitos e Macrófagos), quantifica e qualifica as CPH e integra o grupo de exames que os