

the clinical significance of this specific rearrangement remains unclear. **Conclusion:** This case highlights the importance of integrating morphology, immunophenotyping, and cytogenetic analysis to accurately diagnose BPDCN, especially in atypical age groups. Early recognition is critical due to the disease's aggressive nature and potential therapeutic implications.

References:

Pagano L, Valentini CG, Pulsoni A, Fisogni S, Carluccio P, Mannelli F, et al. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm: diagnostic criteria and therapeutic approaches. *Br J Haematol.* 2016;174(2):188-202.

Jegalian AG, Buxbaum NP. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm in childhood: a diagnostic challenge. *Am J Hematol.* 2009;84(8):599-601.

Stenzinger A, Bloechl-Daum B, Oschlies I, Giese KE, Schlegel P, Lang P, et al. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm in children and adolescents: a systematic review of 38 cases. *Pediatr Blood Cancer.* 2019;66(1):e27477.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104243>

ID - 612

PERSISTÊNCIA HEREDITÁRIA DE HEMOGLOBINA FETAL EM HOMOZIGOSE EM IRMÃOS: UM RELATO DE CASO

LC Carmo, CG Miranda, IOB Cabral

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A persistência hereditária de hemoglobina fetal (PHHF) é uma condição genética benigna que se caracteriza pela produção significativa de hemoglobina fetal (HbF) de forma contínua até a idade adulta, desconsiderando o ponto de interrupção normal após o qual apenas a hemoglobina do tipo adulto deveria ser produzida. A expressão da anomalia pode ocorrer de forma heterozigota, com níveis de hemoglobina fetal de até 30%, ou de forma homozigota, com níveis altos chegando a 100% da hemoglobina total. A PHHF é uma condição rara, havendo poucos casos de homozigose descritos no mundo, normalmente provenientes de relações consanguíneas. Os indivíduos portadores da mutação são geralmente assintomáticos, exceto em alguns casos, nos quais ocorrem anemia leve e microcitose. Além disso, já foram descritos casos de formas heterozigotas da HbF com outras hemoglobinas variantes, como hemoglobina S, C e talassemia. O Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO) é um hospital terciário especializado no tratamento de doenças hematológicas. Na instituição, foram identificados dois casos de homozigose para a PHHF, sendo ambos irmãos. Com o objetivo de descrever o quadro clínico destes pacientes, foi realizada uma consulta aos seus prontuários eletrônicos e físicos. Dessa forma, tornou-se possível avaliar a presença de sintomas e analisar os parâmetros laboratoriais destes pacientes.

Descrição do caso: LFPS e BPS, respectivamente 15 e 3 anos, foram encaminhados ao Hemorio para diagnóstico e acompanhamento após a realização do Programa Nacional de Triagem Neonatal, em que foram observadas ausência de hemoglobina A e proporções elevadas de HbF. Após a realização de testes de cromatografia líquida de alta performance (HPLC), foi constatada a presença de 100% de hemoglobina correndo em tempo de HbF nas amostras de sangue periférico destes pacientes. O hemograma dos pacientes demonstrou valores normais de hemoglobina e hematócrito, sendo 16,8 e 47,7 (LFPS) e 14,4 e 40,4 (BPS), respectivamente. Apesar disso, foi visto que o volume corpuscular médio e a hemoglobina corpuscular média encontravam-se abaixo dos valores de referência, sendo estes 67,9 e 23,9 (LFPS), e 64,1 e 22,9 (BPS). Assim, estes dados parecem estar associados a uma leve microcitose, porém com ausência de anemia. Durante todo o acompanhamento destes indivíduos na instituição, não houve queixa de quaisquer sinais ou sintomas que poderiam estar associados à anomalia. Devido à elevada porcentagem de HbF destes pacientes, sugeriu-se a presença de mutação para PHHF em homozigose. Assim, foi realizado um estudo familiar destes indivíduos em que foram coletadas amostras do sangue periférico do pai e da mãe, e estas foram também submetidas a técnica de HPLC. Os resultados do exame do pai demonstraram 31,9% de HbF, 2,1% de HbA2 e 66% de HbA, enquanto os da mãe indicaram 31,3% de HbF, 2,1% de HbA2 e 66,6% de HbA, sendo sugestivos de casos de PHHF em heterozigose, o que corrobora com a suspeita diagnóstica dos pacientes. **Conclusão:** Os resultados clínicos e laboratoriais, portanto, demonstram dois casos sugestivos de PHHF em homozigose. Não é possível, porém, definir este diagnóstico apenas utilizando o método de HPLC, pois a observação de uma maior porcentagem de hemoglobina correndo em tempo de HbF pode estar relacionada a outras hemoglobinopatias. Dessa forma, mostra-se necessária a aplicação de técnicas moleculares, como PCR ou sequenciamento genômico, para que seja realizada a confirmação do diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104244>

ID - 3010

PLASMÓCITOS MULTILOBULADOS EM MIELOMA MÚLTIPLO: RELATO DE CASO

P Vicari, VDC Queiroz, ACP Silva, SD Roz, TB Camargo, D Ramadan, S Tufik

AFIP, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O mieloma múltiplo (MM) é uma neoplasia maligna caracterizada pela proliferação clonal de plasmócitos na medula óssea e produção de proteína monoclonal, frequentemente associada a anemia, lesões ósseas líticas, hipercalemia e disfunção renal — conhecidos pelo acrônimo CRAB. No exame morfológico, os plasmócitos neoplásicos podem variar desde formas semelhantes às células plasmáticas normais até formas de morfologia anômala com aumento dos corpúsculos de Russell (células de Mott), corpúsculos de Dutcher, cristais de imunoglobulina Auer like, células flamejantes,