

vida ajustada. As razões de custo-efetividade incremental e custo-utilidade incremental destacam que o Blinatumomabe é uma opção custo-efetiva para o tratamento. Decisores de políticas de saúde podem considerar esses resultados para cálculo de impacto orçamentário e melhorias de médio e longo prazo na saúde pública.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1095>

A INTERAÇÃO DE HB S COM BETA+ TALASSEMIA SILENCIOSA PODE SER CONSIDERADA DOENÇA FALCIFORME?

RP Silva^a, ACM Berti^{a,b}, BBV Marques^{a,b}, LA Souza-Júnior^a, IS Dias^a, A Purificação^c, TRB Azevedo^c, T Amorim^c, L Gazarini^a, E Belini-Júnior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS - Três Lagoas), Três Lagoas, MS, Brasil

^b Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE), Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^c Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE Salvador), Salvador, BA, Brasil

Objetivo: Analisar se a heterozigose composta de hemoglobina (Hb) S com beta(β)⁺ talassemia silenciosa representa fenótipo clínico da Doença Falciforme (DF). **Material e Métodos:** Amostras de sangue total de oito pacientes, com idades variando de 1 mês a 1 ano, foram enviadas pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE - Salvador/BA) para o Laboratório de Genética e Biologia Molecular da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (LGBM - UFMS/CPTL), devido ao perfil de hemoglobina inconclusivo. As amostras foram submetidas à Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC – *Premier Resolution*, Trinity Biotech), extração de DNA genômico (Fenol-Clorofórmio) e análises moleculares (Reação em Cadeia da Polimerase seguida de Restrição Enzimática [PCR-RE] e sequenciamento do gene da beta globina [HBB, sequenciador 3730xl DNA Analyzer, Thermo Fisher Scientific]). **Resultados:** A análise por PCR-RE detectou em todos da amostra a presença de um alelo com a mutação HBB:c.20A>T (Hb S), e o sequenciamento demonstrou as mutações para β ⁺ talassemia silenciosa: (1) HBB:c.-151C>T (-101C>T), em sete pacientes e (2) HBB:c.-176C>A (-126C>A), em apenas um paciente, ambas em heterozigose composta para a mutação de Hb S. Por meio de análises prévias, obtiveram-se as seguintes médias de concentração das frações hemoglobínicas e hematológicas para as mutações -101C>T e -126C>A, respectivamente: Hb A=23.6 e 34.7%, Hb A2= 3.0 e 4.6%, Hb F= 31.0 e 6.7%, Hb S= 36.4 e 47.7%, Eritrócito = 4.10 e 4.07 $\times 10^6/\text{mm}^3$, Hb total= 11.02 e 10.21 g/L, Hematócrito = 33.12 e 33.80%, VCM = 82.17 e 83.05 fL, HCM = 26.38 e 25.10 pg, RDW = 16.74 e 12.50%. **Discussão:** DF é um termo amplo que define um grupo caracterizado pela presença da Hb S, tanto em homozigose (Anemia Falciforme, Hb SS) quanto em heterozigose composta com outra mutação no gene HBB, ocasionando diferentes complicações clínicas. Dito

isso, a coexistência de mutações para β -talassemia e Hb S no mesmo indivíduo gera casos de DF. Entretanto, existem diferentes manifestações clínicas a depender da natureza da mutação de β -talassemia, que pode acarretar na redução total (β^0) ou parcial (β^+) da síntese de cadeias β -globina, o que impacta na concentração da Hb A. Os pacientes aqui relatados apresentaram concentração de Hb A próximas da Hb S, aspecto que atenua os processos fisiopatológicos cruciais na DF, a exemplo da polimerização da Hb S e falcização dos eritrócitos. Portanto, o perfil hemoglobínico desses pacientes é compatível com um fenótipo assintomático, justificando a reflexão sobre essas mutações de β^+ -talassemia silenciosa, na associação com Hb S, pertencerem ou não ao grupo da DF. **Conclusão:** As mutações de β^+ talassemia silenciosa caracterizadas nesse estudo, associado com a Hb S, não resulta em perfis hemoglobínicos e hematológicos condizentes com a DF, o que pode auxiliar no acompanhamento e manejo da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1096>

FIBROSE MEDULAR DIFICULTANDO DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA – RELATO DE CASO

YA Moura, BP Martins, JL Neves, AP Dutra, MJA Paula, LGPM Souza, BF Baglioli, R Balceiro, LF Lopes, AF Oliveira

Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é a neoplasia mais frequente na faixa etária pediátrica. Fibrose medular é uma alteração estromal que pode ocorrer em medula óssea de forma primária, como na mielofibrose ou associada a outras neoplasias hematológicas. É uma alteração rara nos pacientes com LLA, sendo descrito em torno de 30% das leucemias. **Objetivo:** Descrever o caso de um paciente que se apresentou com fibrose medular severa ao diagnóstico de LLA, dificultando diagnóstico inicial. **Metodologia:** descrição de dados clínicos e laboratoriais baseada em revisão de prontuário. **Resultados:** Paciente masculino, 6 anos de idade, proveniente de Manaus - Amazonas, com antecedente de mal formação em polegares; negou história de neoplasias na família. Deu entrada neste serviço com relato de que há 8 meses da consulta inicial evoluiu com icterícia e palidez na origem, sendo internado para investigação e identificado bicitopenia em hemograma. Tentado mielograma, sem sucesso, e realizado biópsia de medula óssea (BMO) complementar que evidenciou neste momento medula óssea aplásica, com 20% de celularidade e população imatura, fibrose medular grau 3 com hipótese inicial de síndrome mielodisplásica/falência medular congênita; na ocasião recebeu transfusão de hemoderivados e realizado Deb teste, que foi negativo. No período paciente apresentou diversas internações por infecções graves. Devido manutenção dos achados realizada nova avaliação medular que mostrou 100% de celularidade com células de aspecto imaturo, imunohistoquímica compatível com infiltração medular por linfoma/leucemia linfoblástica B. Encaminhado