

530

LLA-B COM COM MASSA ABDOMINAL AO DIAGNÓSTICO: SÉRIE DE CASOS



A.C.R. Correa, J.A.S. Feitosa, G.A.C.R. Guedes, D.A.N. Krohling, J.S. Barreto, A.P. Dutra, R.A.P. Teixeira, M.T.A. Almeida, V.O. Filho, L.M. Cristofani, L.M. Cristofani

Instituto de Tratamento do Câncer Infantil (ITACI), Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

A leucemia linfoblástica aguda (LLA) é a neoplasia mais comum na infância. Esta doença tem o potencial de infiltrar órgãos, como fígado, baço, rins, linfonodos, sistema nervoso central (SNC). A LLA B se apresenta como leucemia pura em 80% dos casos, doença isolada extramedular em 10% e padrão misto em 10% deles. Apesar da fisiopatologia pouco elucidada, foi demonstrado in vitro que existe uma interação do receptor CXCR4, expresso nas células leucêmicas, e o fator-1 derivado de células estromais (SDF-1), produzido por células estromais na medula óssea e órgãos extramedulares. **Caso 1:** SAKS, 4 anos, apresentou quadro de distensão abdominal associado a crescimento linfonodal em região inguinal bilateral com duração de 1 mês, e inapetência, astenia e sufusões hemorrágicas há 1 semana. No período teve 1 pico febril. Hemograma de entrada com hiperleucocitose (121000 leucócitos/ mm^3 , 83% de blastos), plaquetopenia e anemia, com hiperuricemia. Ao exame físico: hepatoesplenomegalia. Tomografia de abdome mostrou massa abdominal que envolvia aorta, artérias renais e ilíacas, provocando obstrução e infiltração renal de aspecto nodular, mais evidente em rim esquerdo. Diagnosticada com LLA B CALLA+, SNC 3 e presença de mutação TEL-AML1. Iniciada indução conforme o protocolo BFM-09 (RI). Reavaliações do 8º e 15º dia com menos de 1000 blastos em sangue periférico e mielograma M1, respectivamente. Atualmente está no final da indução, medula M1 (DRM negativa) e com excelente resposta clínica - desaparecimento da hepatoesplenomegalia, linfonodomegalias inguinais e das massas abdominais à avaliação clínica e imagenológica. **Caso 2:** MTM, 14 anos, com história de dor abdominal epigástrica há 2 meses e piora progressiva, associado a perda ponderal de 10 kg. Procurou pronto socorro várias vezes, sendo na última vez realizada tomografia de abdome que revelou conglomerado linfonodal em região mesogástrica com compressão de estruturas adjacentes e infiltração renal bilateral. Hemograma da admissão normal. Realizada biópsia da massa abdominal e mielograma bilateral, com diagnóstico de LLA B CALLA+, SNC 2 (punção traumática). Ao final da indução com protocolo BFM2009-RI, apresentou mielograma M1 (DRM negativa), e redução das lesões infiltrativas à tomografia, com pequenas áreas remanescentes. **Discussão:** Apresentações extramedulares de LLA B são raras, sendo mais comuns por ocasião de recidiva da doença e mais frequentes em adultos. A presença de massa abdominal como manifestação inicial de um quadro leucêmico constitui um evento ainda mais raro. Isto torna seu diagnóstico mais difícil, principalmente se não há alterações hematológicas concomitantes, o que pode levar à realização

de procedimentos invasivos como biópsias, desnecessárias se uma primeira análise de mielograma fosse feita e revelasse o diagnóstico de LLA. **Conclusão:** A suspeição clínica de LLA em pacientes com massas abdominais, principalmente nos casos em que o hemograma é normal, permite a instituição precoce de medidas de suporte e antineoplásicas e evitar procedimentos invasivos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.532>

531

METEMOGLOBINEMIA CONGÊNITA ASSOCIADA A CIANOSE CENTRAL INSUSPEITA



A.C. Coletti^a, I.C.O. Hegg^a, M. Pizza^a, M.L. Borsato^a, P. Bruniera^a, F.C. Navarro^b, S.M. Luporini^a

^a Onco-Hematologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^b Cardiologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A metemoglobina (MTH) é uma forma da hemoglobina caracterizada pela presença do ferro no estado férrico (Fe^{+3}), incapaz de se ligar ao oxigênio (o heme só se liga ao oxigênio com o ferro na forma reduzida Fe^{+2}). Quando as concentrações de MTH ultrapassam valores normais podem surgir sintomas de anemia funcional e hipóxia tecidual. Metemoglobinemia Congênita é rara. A presença de cianose com disparidade entre a saturação arterial de oxigênio medida por oximetria de pulso e por gasometria arterial são pistas importantes para o diagnóstico. **Relato de caso:** masculino, 3 a., RNT, AIG. Segundo filho de pais jovens consanguíneos de segundo grau. Encaminhado ao nosso serviço pós alta de internação (Hospital de Ilhabela) por 7 dias com Bronquiolite e Cianose Central importante, onde recebeu azul de metileno EV por suspeita de metemoglobinemia (realizados ecocardiograma, oximetria de pulso, gasometria arterial, não foi possível a dosagem de MTH). Em consulta ambulatorial paciente estava bem, corado, leve cianose em extremidades, eupnéico, anictérico. Restante do exame físico sem alterações. Realizada dosagem MTH no Centro de Intoxicação do Hospital Municipal "Arthur Ribeiro de Soboya" do Jabaquara com resultado (paciente: 14.61% MTH da hemoglobina normal). Ecocardiograma: normal. EFHb - normal. Gasometria arterial normal - SatO_2 de 95%, Oximetria de pulso - SatO_2 de 36.4%. Dosagens - mãe: 0.8% MTH, pai: 0.6% MTH, irmã: 23.5% MTH. **Discussão:** Metemoglobinemia congênita pode ser herdada de forma autossômica recessiva: 1. deficiência enzimática de citocromo b_5 redutase (cB5R) que converte a MTH para hemoglobina através da redução do Fe^{+3} em Fe^{+2} do heme - causa mais comum, 2. deficiência de citocromo b_5 - rara; ou autossômica dominante - presença de Hemoglobina M, que estabiliza o ferro do radical heme no estado oxidado Fe^{+3} . Manifestações clínicas estão relacionadas a diminuição da capacidade carreadora de oxigênio acarretando hipóxia tecidual. O quadro de cianose central, em geral, é o principal sinal e pode ser observado precocemente. Jovens e sem anemia geralmente

são assintomáticos com níveis < 15% (VR < 1%). Valores de 20-30% causam sintomas como cefaleias, alteração do estado de consciência, tonturas ou síncope e > 50% podem ser fatais. O padrão-ouro para o diagnóstico de MTH é a co-oximetria. O tratamento depende dos níveis de MTH e da sintomatologia apresentada. Nas formas congênitas poderá apresentar grandes elevações do seu basal por infecções intercorrentes. Assim, o tratamento consiste na abordagem da situação desencadeante e administração de oxigênio suplementar. Na presença de sintomas moderados/graves deve considerar-se a utilização de azul-de-metileno, suporte transfusional. **Conclusão:** Metemoglobinemia deve ser suspeitada em pacientes que apresentem cianose central e baixa saturação ao oxímetro de pulso, sem que haja comprometimento cardiopulmonar. Neste relato, elevados valores basais de MTH em ambos os filhos do casal e valores normais nos pais (consanguíneos) denota possível quadro de metemoglobinemia congênita de herança autossômica recessiva, sendo a mais comum a deficiência de citocromo 5B redutase. A complementação da investigação está em andamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.533>

532

MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA (MAT) EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME (DF)

G.B. Carrasco, C.V. Alves, A. Angel, J.A.P. Braga

Hematologia Pediátrica, Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Relato clínico de dois pacientes com doença falciforme (DF) e microangiopatia trombótica (MAT). **Caso 1:** menino, nove anos de idade, anemia falciforme. Procurou o pronto atendimento com quadro de crise vaso-oclusiva em membros após trauma, evoluindo com febre, queda dos níveis de hemoglobina e plaquetas, associado a hemoglobinúria súbita e importante piora da função renal, necessitando de hemodiálise. Hemoglobina 7,1 g/dL, plaquetas 56.000/mm³, DHL 1.440 u/L, ureia 147 mg/dL, creatinina 2,54 mg/dL. Feita a hipótese diagnóstica de MAT. ADAMTS 13: 58% (normal). Dosagem de C3 e C4 baixos. Aventada a hipótese de Síndrome Hemolítica-Urêmica atípica, não confirmada na biópsia renal. Iniciado tratamento com plasma fresco congelado (PFC) com melhora progressiva do quadro. Após a alta hospitalar manteve esquema de PFC quinzenal por seis meses, com recuperação completa do quadro clínico e laboratorial. **Caso 2:** menino, 13 anos de idade, Hemoglobinopatia SC. Procurou o pronto atendimento devido a quadro de dor abdominal. Evoluiu com febre, insuficiência renal e rebaixamento do nível de consciência. Tomografia de crânio normal. Manteve níveis de hemoglobina entre 6,2 e 8,8 g/dL apesar de hemotransfusão. Além da falta de resposta às transfusões, apresentou colúria, hemoglobinúria, plaquetas de 78.000/mm³, esquizócitos em sangue periférico, DHL 5607 u/L, bilirrubina direta 3,47 mg/dL e indireta 1,24 mg/dL; Coombs direto negativo, AST 5383 u/L e ALT 1794 u/L. Feito o diagnóstico de MAT e iniciada a reposição de PFC e posterior plasmaferese. A terapia de reposição de PFC quinzenal foi mantida por seis

meses, com recuperação completa do quadro clínico e laboratorial. **Discussão:** MAT é uma doença pouco frequente, que classicamente cursa com a tríade de anemia hemolítica microangiopática, plaquetopenia e lesão de órgão alvo. A associação de DF e MAT é extremamente rara e pouco explicada se estão diretamente relacionadas, representando um desafio diagnóstico e terapêutico. Os dois casos descritos apresentaram em sua evolução a presença da tríade clássica, sendo então aventado o diagnóstico de MAT. Com relação à fisiopatologia da MAT secundária à DF, alguns estudos sugerem a possibilidade de que durante uma crise vaso-oclusiva aguda poderia haver maior liberação de grandes multímeros de Fator de von Willebrand, e consequente dificuldade de clivagem pelo ADAMTS 13. Outra possibilidade seria uma redução da produção de ADAMTS 13 pelo fígado se houver dano hepático crônico. Ambos pacientes procuraram o pronto atendimento em vigência de crise vaso-oclusiva. Após o diagnóstico estabelecido de MAT, foi iniciado o tratamento com PFC para ambos os pacientes e plasmaferese para o paciente do caso 2, com melhora clínica e laboratorial progressiva. A terapia com plasmaferese, validada desde 1991, resultou em melhora importante da sobrevida dos pacientes com MAT primária em alguns estudos, bem como no caso descrito. **Conclusão:** O diagnóstico de MAT é pouco frequente e há poucas descrições em pacientes com DF. É fundamental que se pense nessa possibilidade diagnóstica em todo paciente com DF que apresente hemólise importante, associada a plaquetopenia e lesão de órgão alvo, principalmente rins, fígado e sistema nervoso central. Lembrar deste diagnóstico e instituir rapidamente o tratamento, pode ter um grande impacto na sobrevida destes doentes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.534>

533

NEONATAL ALLOIMMUNE THROMBOCYTOPENIA AND NEUTROPENIA ASSOCIATED WITH MATERNAL ANTI-HLA ANTIBODIES: REALITY OR COINCIDENCE?

E. Moritz, L.C. Nogueira-Silva, S.A. Abbas, L.B. Lopes, A.K. Chiba, B.R. Cruz, A. Fabron-Junior, D.M. Langhi-Junior, J.O. Bordin

Disciplina de Hematologia e Hemoterapia, Laboratório de Pesquisa em Imunohematologia, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brazil

Background: Neonatal alloimmune thrombocytopenia or neutropenia (FNAIT, NAIN) may result from passive transfusion of maternal antibodies against platelet (HPA) or neutrophil antigens (HNA). The simultaneous occurrence of these cytopenias in the newborn is rare (0.03%), however a new agent has been identified as a potential cause of FNAIT and/or NAIN: antibodies against HLA class I antigens, that may increase the incidence of these syndromes. In the last years, many case reports of suspected FNAIT and/or NAIN with only HLA class I antibodies detected in the mother were reported in the literature. **Aim:** To investigate the specificity and intensity of HLA class I antibodies detected in the serum