

inflamatório. Acidente vascular cerebral (AVC) isquêmico prevalece em relação ao hemorrágico e os locais frequentemente acometidos incluem grandes territórios de vasos, como artérias cerebrais anterior, média e posterior. **Relato de caso:** Sexo masculino, em seguimento com doença falciforme (SS), diagnosticado em triagem neonatal. Aos 9 meses, internado por quadro de febre diária não aferida, coriza e tosse produtiva há 1 semana, acompanhado de desconforto respiratório, inapetência e vômito pós tosse. Colhido sp e urina para culturas e iniciado antibioticoterapia empírica. Durante internação, evoluiu com palidez cutânea (Hb 3,5 apresentou queda > 2g/dL e reticulocitose 12%), esplenomegalia (3 cm RCE) e instabilidade hemodinâmica, instalando quadro de sequestro esplênico agudo. Recebeu hidratação e concentrado de hemácias. Na evolução, apresentou um único episódio de crise convulsiva focal disperseptiva com generalização. Ao exame neurológico apresentava hipertonia e clônias em mmss, com desvio do polo cefálico para esquerda e sialorreia, com duração de 3 minutos, interrompida com diazepam. TC de crânio: área hipodensa em hemisfério cerebelar esquerdo, associado a discreto efeito expansivo regional, decorrente de evento vascular isquêmico recente no território da artéria cerebelar superior. EEG: área irritativa focal em hemisfério cerebelar esquerdo. Não foi possível coletar líquido, ajustado ceftriaxone para cobertura de infecção em SNC. Paciente evoluiu sem novas crises convulsivas, discreto comprometimento motor transitório em MSD, sem outros sinais aparentes de liberação piramidal. Atualmente está em uso de hidroxiuréia, esquema de transfusão de troca contínua (para manter Hb > 9.0 e HbS < 30%), sem sequelas motoras. EFHb: A1 65,5% A2 2,5% F 8,5% S 23,5%. AngioRM: tênues focos de hipersinal no hemisfério cerebelar esquerda, podendo representar áreas de gliose sequelares. Irregularidade dos contornos da artéria vertebral direita e junto à emergência da artéria cerebelar pósterio-inferior deste lado, porém mantendo calibres e sinal de fluxo normais. **Discussão:** A sintomatologia de AVCI em lactentes se apresentam geralmente com fraqueza focal, convulsões e alteração do estado mental. Na vigência de febre e achados neurológicos agudos, deve tratar presumivelmente para infecção bacteriana até que esta possibilidade seja descartada. Na suspeita clínica de um AVC agudo, antes mesmo da realização de exames por imagem, transfusão simples de CH deve ser administrada de imediato. **Comentários:** AVCI é complicação incomum em crianças durante o primeiro ano de vida. É relatado que decréscimos agudos em valores sanguíneos de hemoglobina é fator de risco para AVCI em pacientes com doença falciforme SS. O quadro de sequestro esplênico agudo que precedeu o quadro em SNC pode ter favorecido o evento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.463>

ADHERENCE TO THE USE OF PROPHYLACTIC PENICILLIN AND ASSOCIATED COSTS IN SICKLE CELL DISEASE

DOW Rodrigues^a, FVR Motta^b, OFD Santos^b, LOW Rodrigues^c, LC Ribeiro^b, MTB Teixeira^b, EMS Campos^b, A Chaoubah^a



^a Fundação Hemominas, Juiz de Fora, MG, Brazil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brazil

^c Carleton University, Ottawa, Canada

Background: Sickle cell disease (SCD) is the most prevalent hemoglobinopathy in the world with a lethality of 3.4%. The main cause of death in this population is related to infectious conditions. Infection control in children with SCD depends on early diagnosis, an extended vaccination card and regular prophylactic use of penicillin, however, the low rate of adherence to antibiotic prophylaxis is a common problem in clinics. **Aim:** to assess the adherence to antibiotic prophylaxis and to describe the cost of prophylactic antibiotics in children with SCD. **Methods:** Cross-sectional study of 126 children born between 1998 and 2007 with SCD. Adherence was assessed through structured interviews with caregivers, review of medical records and the data were correlated with the socioeconomic profile of the main caregiver. To measure costs the dosage and periodicity of the drugs followed the Clinical Protocol and Therapeutic Guidelines for SCD. The price of phenoxymethylpenicillin was extracted from the Price Bank of the Regulation Chamber of the Medicines Market. **Results:** Of the 115 patients included, 50.4% were male. The analysis of the questionnaire revealed that the mother was the main responsible for the answers (83.5%) and the main caregiver who administered the medication (86.1%). Maximum adherence, defined as no absence of administration and regular hours, was 45.2%. The family income of 37.4% of respondents was less than the minimum wage. There was no statistically significant association between the adherence rate and the variables: gender, family income and education of caregivers. The total real cost of the sample with phenoxymethylpenicillin was US \$ 102,824.50. Considering only those who had maximum membership (45.2%) this amount was US \$ 47,922.65. **Conclusions:** Adherence to prophylactic antibiotic therapy was low and actions are needed to increase the use of penicillin, which is not a high-cost medication. **Financial support:** Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Minas Gerais (FAPEMIG) APQ-01513-10, Fundação Hemominas and National Institute of Health. Number ID Grant HHSN26822011000071 (REDSIII).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.464>

APLASIA DE MEDULA ÓSSEA CONSTITUCIONAL ASSOCIADA À TELOMEROPATIA E PRESENÇA DE LESÕES MUCO-CUTÂNEAS

AC Coletti, ICO Hegg, M Pizza, ML Borsato, P Bruniera, SM Luporini

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

Introdução: Disqueratose congênita (DC) é uma síndrome de falência da medula óssea caracterizada clinicamente pela tríade de distrofia ungueal, pigmentação reticular da pele, e leucoplaquia oral e está associada a alto risco de desenvolver



aplasia de medula óssea, síndrome mielodisplásica, leucemia e tumores sólidos. Pacientes apresentam encurtamento do comprimento telomérico (ECT) e mutações em genes que codificam proteínas envolvidas na homeostase telomérica, que determinam encurtamento dos telômeros, resultando em senescência e/ou apoptose celular. **Relato do caso:** Fem, 6a, br, filha única de pais jovens, não consanguíneos. Aos 4.5a internação por quadro de febre, inapetência e bicitopenia (mielograma – hipoplasia global sem elementos anômalos ao tecido medular) com positividade para EBV IgM e IgG positivos – síndrome da mononucleose. Evoluiu com recuperação parcial das citopenias e demora na queda e negatificação de IgM. Iniciou seguimento em nosso serviço 1 ano após o início do quadro. Ao exame físico: palidez cutânea, descorada em mucosas, lesões em mucosa oral com aspecto de leucoplaquia, distrofias ungueais em pés e mãos. Sem demais achados relevantes. Pancitopenia (E 3.15 Hb 10.3 Leu 4300 neutro 930 Plaq 33000). Mielograma – hipoplasia trilinear mielóide, ausência de displasia. Biopsia medula óssea: hipoplasia trilinear (tecido mielóide 5% e adiposo 95%). Cariotipo: MO 46XX [20], SP 46XX [49]. DEB-teste: negativo. Medida do comprimento Telomérico (em leucócitos de sp - técnica Southern-blot): encurtamento telomérico para a idade da paciente (6,8kb) (USP-RP). Aguardando investigação genética (mini-exoma) e doador idêntico de medula óssea no REREME-Inca. **Discussão:** Cerca de 2 a 5% das aplasias de medula óssea correspondem a DC, e é a principal causa de morte precoce nesses pacientes. Manifestações clínicas, histórico familiar, medida do comprimento telomérico e estudo genético de mutações específicas confirmam o diagnóstico. Do ponto de vista hematológico, terapia de suporte transfusional em quadro de anemia e trombocitopenia severa é empregado, e transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas como opção curativa. A paciente apresenta duas características clínicas de DC, encurtamento telomérico e falência medular progressiva, conferindo critérios sugestivos de DC. Aguardando estudo genético para corroborar hipótese diagnóstica. **Comentários:** A medida do comprimento telomérico em linfócitos de sangue periférico é um exame sensível e específico para a medida do comprimento telomérico em pacientes com falência de medula óssea e testes de quebra cromossômica normal. Se os telômeros estão abaixo do 1º percentil para a idade é indicado testes genéticos relacionados a DC. A acurácia diagnóstica é crítica para prover o manejo clínico adequado, pois os pacientes com DC e falência da medula óssea não respondem à terapia imunossupressora e podem apresentar aumento da morbi-mortalidade associada ao transplante de células progenitoras hematopoéticas. Estudos pré-clínicos utilizando células tronco pluripotentes induzidas e possibilidades de terapia gênica, no intuito de melhorar a disfunção da telomerase, estão em andamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.465>

APLASIA GRAVE DE MEDULA ÓSSEA EM REMISSÃO COMPLETA APÓS TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA COM DOADOR HAPLOIDÊNTICO (PAI)- RELATO DE CASO

PADSBA Matos, LBO Perim, WSL Goulart, AF Sousa, CLC Fonseca, TKD Santos



Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória, ES, Brasil

Introdução: A aplasia de medula óssea grave (AAG) adquirida é uma doença rara e de origem desconhecida (80% dos casos). É caracterizada por pancitopenia e medula óssea (MO) hipocelular na ausência de infiltração anormal de células na medula ou aumento da trama de reticulina. Trata-se de doença com alta mortalidade e necessidade de intervenção precoce em serviço especializado. Para o diagnóstico de AAG faz-se necessário avaliação da celularidade da MO por biópsia (<25–30% celularidade); além de 2 de 3 critérios no sangue periférico: Neutrófilos <500/uL; plaquetas <20.000/uL e reticulócitos <60.000/uL(1%). O transplante de MO com doador aparentado (irmão) deve ser inicialmente indicado para todos os pacientes com AAG adquirida. Na ausência desse doador é recomendado terapia imunossupressora; e naqueles pacientes sem resposta ou com perda de resposta uma das opções é a escolha de doador alternativo. **Relato do caso:** J.F. S., 15 anos, atendida em 05/03/2017 no pronto atendimento com queixa de dor abdominal difusa e astenia. Hemograma da admissão com pancitopenia e USG abdominal total com esplenomegalia leve. Dosagens de vitamina B12, ácido fólico, ferritina, DHL, sorologias virais e triagem reumatológica normais. Realizada Biópsia de MO que revelou intensa hipocelularidade geral (<5 % de tecido hematopoético). Cariótipo: 46 XX sem anormalidade. Pesquisa de HPN e Deb test para anemia de fanconi negativos. HLA do irmão não revelou compatibilidade sendo imediatamente inscrita no Rereme (Registro Nacional de Receptores de Medula Óssea). Paciente evoluiu com piora da pancitopenia (Hb 6,0, neutrófilos 483, Plaq 16mil) e alta necessidade transfusional. Em 5/07/2017 foi submetida ao protocolo de imunossupressão com Thymoglobulina de coelho /corticoide /Ciclosporina. Após 2 meses apresentou resposta parcial com neutrófilos >500 e plaquetas >20mil e independência transfusional. A Ciclosporina foi mantida até março de 2019. Paciente ficou estável até out de 2019 quando progrediu com pancitopenia e necessidade transfusional principalmente de plaquetas, porém evoluiu com reações anafiláticas à transfusão de plaquetas além de pouco incremento plaquetário, mantendo plaquetas <10 mil. Em 12/02/2020, diante desse cenário de dificuldade transfusional (refratariedade e reação anafilática) e manutenção de plaquetopenia grave, optou-se por Eltrombopag, com dose máxima de 250mg/dia também com reposta insatisfatória após 11 meses (mantinha plaquetas <10 mil). Neste momento (pandemia COVID-19) nos foi sinalizado pelo Rereme doador compatível 9×10. O serviço de transplante, convocou o pai da paciente e optou-se pelo transplante de MO alogênico com doador haploidentico (pai) que ocorreu em 12/03/2021. A paciente evoluiu com remissão completa da doença e atualmente apresenta-se assintomática com hemograma normal (Hb 12,5, Neutrófilos 3500, Plaq 274 mil). **Discussão e considerações finais:** O transplante de MO através de doador irmão HLA compatível é o tratamento de escolha para paciente com AAG. Esse relato nos mostra que dentro as duas opções disponíveis (pai haploidentico e doador Rereme não aparentado 9×10) o pai foi o escolhido como doador e obtivemos remissão completa da doença. Uma das hipóteses para tal escolha também inclui a dificuldade de viabilizar a medula de doador