

TROMBOCITOPENIA IMUNE SECUNDÁRIA À HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

TS Cruz, KMM Ribeiro, MFCB Valente,
LCLE Silva, AA Ferreira, GTC Mayrink,
PRC Utsch, RB Tavares, BRC Brito

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de
Fora, MG, Brasil

Introdução: O Hipotireoidismo Congênito (HC) é um distúrbio metabólico sistêmico caracterizado pela secreção insuficiente dos hormônios tireoidianos, tiroxina (T4) e triiodotironina (T3), os quais estão relacionados com o funcionamento de diversos órgãos e sistemas e têm papel fundamental na maturação do sistema nervoso central. O HC primário é um defeito endócrino metabólico congênito frequente e acomete duas vezes mais o sexo feminino. É a causa mais comum de deficiência mental passível de prevenção. **Relato de caso:** Trata-se de paciente de 2 meses e 18 dias, sexo feminino, com quadro de plaquetopenia ao nascimento (70 mil) e presença de petéquias em membros inferiores. Parecer para o serviço de hematologia foi realizado durante internação hospitalar devido icterícia neonatal grave com necessidade de fototerapia. Ao exame clínico, paciente apresentava choro rouco, discreta hipotonia, letargia e dificuldade de sucção. Além disso, havia relato de quadro convulsivo presenciado na admissão com resolução após administração de fenobarbital. Cartão vacinal em dia e amamentação exclusiva em seio materno. Mãe com diagnóstico de hipotireoidismo prévio à gravidez. Exame do pezinho sem alterações. Durante propedêutica para investigação da plaquetopenia, foi realizado painel hormonal com dosagem dos hormônios tireoidianos com o seguinte resultado: TSH 29,5; T4 0,6 e anti-TPO 2,8. Após exclusão de outras afecções que cursam com plaquetopenia, como doenças virais, dosagem de vitamina B12, e diante das manifestações clínicas apresentadas pela paciente foi optado por iniciar tratamento com levotiroxina 50 mcg/dia. A criança iniciou seguimento ambulatorial no serviço a cada 3 meses, com normalização da plaquetometria. A recomendação na revisão de literatura sugere acompanhamento até cerca de três anos de idade, quando a levotiroxina deve ser suspensa com o objetivo de definir se o hipotireoidismo é permanente ou transitório e a sua etiologia. **Discussão:** O hipotireoidismo congênito pode ser classificado em primário, secundário e terciário. O HC primário pode ser transitório, em 5% a 10% dos casos, em decorrência do uso materno de medicamentos antitireoidianos, exposição materna ou neonatal a agentes iodados, passagem transplacentária de anticorpos maternos que bloqueiam o receptor de TSH, deficiência da ingestão de iodo ou devido mutações específicas. No Brasil, a dosagem de TSH é a rotina recomendada para a triagem neonatal do HC. No entanto, o caso em questão demonstra a falha do teste de triagem e a importância da valorização dos sintomas clínicos apresentados na investigação de doenças raras. **Conclusão:** A apresentação clínica do HC costuma ser assintomática ou cursa com manifestações inespecíficas e de instalação lenta, o que torna o diagnóstico clínico difícil. A manifestação hematológica foi crucial para o raciocínio etiológico. O diagnóstico de trombocitopenia imune



secundária foi realizado e após o tratamento da afecção de base houve a resolução dos sintomas clínicos e dos achados laboratoriais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.512>

UM MODELO DE EVOLUÇÃO PARA SÍNDROME MIELODISPLÁSICA PEDIÁTRICA: SOB UM OLHAR CITOGENÉTICO E EPIGENÉTICO

VL Lovatel^a, EF Rodrigues^a, CS Fernandez^b,
RC Tavares^a, APS Bueno^c, AS Fonte^d,
ES Costa^c, E Abdelhay^a, SCS Lima^e,
TS Fernandez^a

^a Centro de Transplante de Medula Óssea, Instituto
Nacional de Câncer (CEMO/INCA), Rio de Janeiro,
RJ, Brasil

^b Instituto de Matemática e Estatística,
Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ,
Brasil

^c Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão
Gesteira, Universidade Federal do Rio de Janeiro
(IPPMG/UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^d Hematologia Pediátrica, Hospital Federal da
Lagoa, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^e Laboratório de Carcinogênese Molecular (CPQ/
INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: A síndrome mielodisplásica pediátrica (SMD-p) é rara, sua etiopatologia é complexa e ainda não se sabe a causa de seu surgimento. Embora avanços rápidos tenham sido feitos na SMD no adulto, a genética e epigenética da SMD-p ainda são pouco compreendidas. Nesse sentido, o objetivo deste trabalho foi caracterizar as alterações citogenéticas e epigenéticas em SMD-p para verificar sua associação com seu desenvolvimento e evolução para LMA, buscando identificar marcadores de diagnóstico e prognóstico. **Material e métodos:** A análise citogenética foi realizada por bandejamento GTG e FISH. O estudo de expressão dos genes da maquinaria de metilação (DNMTs) e desmetilação (TET2/APOBEC3B) foram realizados por PCR quantitativa em tempo real. O perfil de metilação do gene *p15^{INK4B}* foi estudado por pirosequenciamento. **Resultados:** Dos 200 pacientes estudados citogeneticamente 50,5% apresentaram cariótipo anormal, sendo as alterações mais frequentes: -7, del(11)(q23), cariótipos complexos e +8. Essas alterações também estiveram associadas com a evolução da doença, que foi observada em 29% dos casos. O estudo epigenético mostrou uma superexpressão das DNMTs em relação aos controles (DNMT1 ($p < 0,01$); DNMT3A ($p < 0,02$) e DNMT3B ($p < 0,01$). Esse aumento de expressão esteve associado ao desenvolvimento e evolução para LMA (DNMT1 $p < 0,03$, DNMT3A $p < 0,02$, DNMT3B $p < 0,004$). A expressão de TET2 e APOBEC3B nos pacientes não apresentou diferenças significativas em relação aos controles. A hipermetilação do gene *p15^{INK4B}* foi observada em 35% (15/43) dos pacientes, estando mais presente em SMD-EB/SMD-EB-t (60%). A hipermetilação do gene *p15^{INK4B}* foi associada ao aumento de expressão em DNMT1 ($p < 0,001$), assim como os cariótipos anormais ($p < 0,006$), sendo as

