

Objetivo: Relatar caso em criança de 5 anos com Anemia Aplástica Severa (AAS) Associada à Hepatite (AAAH). **Material/métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Masculino, 5 anos, iniciou quadro de adinamia, icterícia e colúria em fevereiro de 2022. Diagnosticada hepatite com hemograma normal, no município onde reside. Devido a piora laboratorial e nenhuma melhora clínica em 45 dias, foi transferido para investigação no HEC. Ao exame, criança icterica sem outras alterações. Função hepática com padrão de lesão celular aguda: transaminases 1500–2400, bilirrubina de 21 às custas de direta, sem insuficiência hepática. Já se observava bicitopenia com serie vermelha normal. Sorologias de hepatites e demais vírus: NR. Sorologia CMV IgM borderline com PCR neg e doenças autoimunes/inflamatórias: NR. Dosagens de C3 e C4, imunoglobulinas, ceruloplasmina, alfa-1-antitripsina e cobre: normais. TC abdome: ascite leve. Fígado, vesícula biliar e baço normais, hipodensidade periportal e adensamento da gordura no hilo hepático pouco específico. Ausência de dilatação biliar intra-hepática. Optou-se por não realizar biópsia hepática. Evoluiu em 3 semanas com melhora parcial da fç hepática, mas piora do hemograma. Biópsias (2) de medula óssea realizadas com 2 semanas de intervalo compatíveis com AAS com diminuição progressiva da celularidade global (10% e 5%). Pesquisa de quebras cromossômicas e de HPN: neg. Como o paciente não tinha irmãos e havia piora progressiva da pancitopenia com grande necessidade transfusional, optou-se por terapia imunossupressora com ATG e ciclosporina. Ao início da ATG: Hb 7 g/dL Ht 20% Leuc 500 Plq: 6.000; TGO/TGP: 308/568 U/L, BT/BD 3,4/2,5 mg/%, albumina 4 g/dL. Paciente tolerou bem a medicação. Atualmente (cerca de 3 meses após a ATG), encontra-se com provas de função hepática normais, em uso de ciclosporina, com critérios de resposta parcial – Hb = 11,4 g/dL Ht 34%, Leuc 1.600 – 34% neutrófilos, Plq 51.000. **Discussão/conclusão:** A Anemia Aplástica Associada à Hepatite (AAAH) é uma doença rara, observada em 1% a 5% dos novos casos de aplasia diagnosticados. Vários vírus têm sido relacionados a doença, embora o agente causal não seja detectado. A patogênese provavelmente está relacionada à desregulação de linfócitos T citotóxicos/reguladores, levando às alterações em fígado e medula óssea. O tratamento preconizado é o mesmo da AAS idiopática. Este paciente desenvolveu AAS em curto período após início do quadro clínico (< 2 meses), não sendo encontrado agente causal, descartando anemia de Fanconi e outras causas de congênitas de hipoplasia/aplasia medular, doenças autoimunes e imunodeficiências. A possível hepatotoxicidade do tratamento imunossupressor acarretou aguardar possível recuperação espontânea antes da decisão pelo tratamento com ATG/CsA. A idade do paciente e o tempo curto de aparecimento da pancitopenia em relação ao início do quadro (< 2 meses) não são habitualmente descritos. Após 3 meses de tratamento, paciente está estável com função hepática normal e critérios de resposta parcial. **Conclusão:** AAAH é uma doença rara, potencialmente fatal, necessitando tratamento imediato em serviço especializado. O relato do caso mostra que a terapia imunossupressora instituída, apesar das transaminases elevadas, contribuiu com desfecho favorável.

A IMPORTÂNCIA DA SUSPEIÇÃO PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DE HEMOFILIA EM LACTENTES

CBD Santos, FAS Ribeiro, ALS Fernandes, ACF Nascimento, NSE Souza, JFP Pinto, VML Campos, LPA Costa, CFL Abreu, PG Moura

Hospital Estadual da Criança (HEC), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: Expor através do relato de caso as situações de suspeição de hemofilia, reforçar a importância da suspeição diagnóstica precoce, ressaltando as possíveis complicações caso a mesma não seja feita. **Material e métodos:** Relato de caso, revisão de literatura. **Resultados:** O estudo em questão aborda o caso de um lactente com manifestações hemorrágicas, com passagem por diversos serviços de saúde em pediatria, sem que a suspeição de hemofilia tenha sido levantada, postergando o encaminhamento e diagnóstico, aumentando, consequentemente, o risco de complicações. **Discussão:** A hemofilia é um distúrbio genético e hereditário caracterizada por desordem no mecanismo de coagulação. Manifesta-se prioritariamente no sexo masculino, uma vez que é uma herança ligada ao X. B.M.S.O, 7 meses, sexo masculino, dá entrada ao serviço de Hematologia do Hospital Estadual da Criança com queixa de sangramentos equimoses espontâneas desde os 4 meses de idade e sem histórico familiar. O menor já havia comparecido a diversos serviços de saúde com queixa de hematomas, tendo suspeita até de maus tratos. No entanto, nenhuma suspeita ou investigação para distúrbio de coagulação foi olicitada e/ou realizada. A suspeita de hemofilia apenas deu-se no momento em que a menor foi atendida em serviço especializado em Hematologia Pediátrica, já na primeira consulta. A hemofilia tem como principal manifestação a presença de sangramentos espontâneos, como apresentado pelo menor. É importante que seja feita a investigação diagnóstica e encaminhamento para um serviço de Hematologia o mais precocemente possível, evitando possíveis eventos catastróficos na vida do paciente acometido. O fato de o menor ter tido atendimento pela pediatria geral diversas vezes sem que tenha sido suspeitado ou investigado distúrbios de coagulação torna-se um fator preocupante, tendo em vista as possíveis repercussões clínicas que poderiam causar desfecho desfavorável após um sangramento. Além disso cabe também ressaltar ainda a dificuldade de chegar ao centro de referência e atendimento com hematologista pediátrico nos dias atuais, dificultando e atrasando ainda mais o diagnóstico. No caso em questão, o paciente apenas teve definição diagnóstica aos 7 meses de idade, mesmo já tendo apresentado episódios de sangramento espontâneo desde os 4 meses. **Conclusão:** O diagnóstico precoce permite o início da profilaxia dos sangramentos por meio da reposição regular dos fatores de coagulação, reduzindo as possíveis complicações e proporcionando melhor qualidade de vida ao paciente. A atuação e suspeição pelo pediatra reconhecendo sinais sugestivos de sangramento anormal é fundamental para o encaminhamento precoce para atendimento nos centros especializados, principalmente naqueles crianças com PTT alargado

isoladamente. Deve-se atentar ao fato de que pode não haver história familiar de hemofilia e que casos mais graves podem evoluir com hemorragias intracranianas maciças, podendo levar até ao óbito. Cabe ressaltar que ainda se faz necessária a adoção de novas estratégias de saúde pública a fim de que o processo de regulação para os centros de referência se torne mais ágil e efetivo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.592>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA CONGÊNITA: RELATO DE CASO

RCS Amaral, ARC Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes
(HUPAA/UFAL), Maceio, AL, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de uma criança portadora de Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) congênita, cujo diagnóstico foi realizado por uma apresentação clínica inespecífica e baseado em critérios laboratoriais que possibilitaram um tratamento rápido, acurado e eficaz, sendo a patologia posteriormente confirmada através de teste genético. O foco do estudo centrou-se na busca de elementos que permitissem uma descrição detalhada de sinais e sintomas relativos à PTT congênita, afim de descrever o quadro clínico, a confirmação diagnóstica e a terapêutica utilizada. **Material e método:** As informações foram obtidas por meio da coleta dos dados através da análise de prontuário de forma retrospectiva. **Resultados:** Paciente com 2 anos, sexo feminino, com queixas de adinamia, febre, tosse, coriza e hematúria, sendo hospitalizada para investigação clínica. Evoluiu com equimoses em membros inferiores e intensa mialgia, além de conjuntivite e petéquias difusas. Constatou-se a presença de bicitopenia, as custas de anemia e plaquetopenia, presença de esquizócitos no sangue periférico, aumento da desidrogenase láctica, disfunção renal e coombs direto e indireto negativos. Diante disso iniciou-se a investigação para PTT, havendo solicitação de teste genético da protease ADAMTS-13 e do anticorpo inibidor para confirmação diagnóstica. Foi realizado tratamento empírico com transfusão de plasma fresco, com base em critérios clínicos e laboratoriais, por 20 dias até completa remissão sintomatológica. Além disso, implementou-se o uso de anti-hipertensivo devido ao aumento da pressão arterial. Houve uma boa resposta ao tratamento e, desde então, está em acompanhamento ambulatorial, sem relatos de recidivas ou de necessidade de novas transfusões de plasma. O teste genético foi confirmatório: Atividade da Protease do Fator de Von Willebrand – ADAMTS-13: < 5; e ADAMTS-13 anticorpo inibidor: negativo. Desta forma concluiu-se que se tratou da forma mais rara de PTT, a forma congênita ou hereditária. **Discussão:** Em virtude da complexidade para chegar ao diagnóstico definitivo da enfermidade, a hipótese levantada inicialmente de PTT, independentemente da etiologia, a partir da exclusão de outras causas clínicas é crucial para um bom prognóstico decorrente da intervenção oportuna. O tratamento de primeira linha na PTT congênita é a administração de plasma fresco congelado até melhora laboratorial e clínica e na PTT adquirida é a plasmaférese e uso de corticoides. No

caso descrito, a criança muito nova nos levou a pensar em causa hereditária e o plasma foi usado empiricamente tendo resposta clínica e laboratorial completas. A longo prazo, os sobreviventes desta enfermidade podem enfrentar recorrência de episódios de PTT, doenças cardiovasculares, hipertensão, doença vascular encefálica, depressão, eventos pós-traumáticos, comprometimento da qualidade de vida, déficit cognitivo e desfechos gestacionais desfavoráveis. Entretanto, ainda não houve evidências de complicações graves decorrentes desta patologia a curto prazo na criança deste relato, porém houve evolução para hipertensão arterial. A causa da hipertensão arterial na PTT ainda não está totalmente esclarecida, no caso em questão a criança não evoluiu com insuficiência renal, mas é provável que teve algum grau de disfunção orgânica renal e ou cardiovascular que levou a hipertensão arterial sistêmica como sequela. **Conclusão:** Conclui-se que mesmo diante do quadro sintomatológico inespecífico, a partir de critério clínico-laboratorial é possível iniciar intervenção precoce, no intuito de obter melhora clínica e seguir-se com a investigação mais acurada para estabelecer o diagnóstico de PTT e manter um acompanhamento rigoroso através de exames laboratoriais e exames físicos ao longo da vida, a fim de implementar a terapêutica adequada conforme recidivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.593>

QUALIDADE DE VIDA DE UM PACIENTE PEDIÁTRICO COM HEMOFILIA A GRAVE- DOIS ANOS DE EMICIZUMABE

CFG Costa

Consultório Particular, Salvador, BA, Brasil

Introdução: Hemofilia A é considerada uma patologia rara com gravidade e manifestação clínica variável, cujo tratamento e prevenção de sangramentos estão evoluindo exponencialmente nos últimos 20 anos. A expectativa de vida aumentou desde o advento da profilaxia e os estudos sobre comodidade posológica, acesso e custos tem sido divulgados. **Objetivo:** Demonstrar a eficácia e real valor de nova tecnologia para profilaxia em paciente portador de Hemofilia A grave, analisando ausência de sangramento, redução do nível de estresse relacionado às infusões venosas e melhora da qualidade de vida global da família. **Material e métodos:** História clínica do paciente desde o diagnóstico, intercorrências, profilaxia com fator recombinante e emicizumabe com análise da mudança da vida do paciente e seus pais. **Descrição do caso:** Paciente, sexo masculino, 9 anos, nascido prematuro extremo, apresentou hemorragia grave na inserção de cateter umbilical, digestiva e na cirurgia de ligadura de canal arterial, com Tempo de Tromboplastina Parcial ativado (TTPa) prolongado e tratamento inicial com crioprecipitado, plasma e complexo protrombinico. Aos 2 meses, avaliado por hematopediatra, obteve o diagnóstico de Hemofilia A grave, sem histórico familiar de coagulopatias. Ainda internado, foi cadastrado no hemocentro e indicada profilaxia com fator VIII recombinante. As intercorrências mais frequentes ocorreram a partir de 8 meses ao engatinhar e a preocupação dos