

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

familiares aumentava devido à dificuldade de acesso venoso, necessidade de deslocamento ao hemocentro e choro intenso da criança. A despeito da profilaxia 3 vezes/semana, ao ingressar na escola aos 3 anos, mantinha hemartroses e episódios de traumatismo craniano, período em que a mãe iniciou tratamento para depressão. Em 2019 a família trouxe à hematopediatra a informação de uma nova droga produzida por tecnologia de DNA recombinante, aprovada no Canadá em 2018 e que vinha sendo utilizada em vários países. Com inibidor negativo, as motivações da prescrição foram o pânico de agulha, a insegurança dos pais e possibilidade de “vida normal” para todos. Em junho de 2020, feita a primeira aplicação, seguida de doses quinzenais do Emicizumabe. Até o momento nenhum evento adverso ou intercorrência evidenciada. **Discussão:** Emicizumabe é anticorpo monoclonal biespecífico, de aplicação subcutânea, que liga o fator IXa ao X, restituindo a função do fator VIIIa e com comprovado nível sérico sustentado. Inicialmente liberado para pacientes com inibidor e falha na imunotolerância, por não induzir formação de inibidor, o benefício se expande quando analisamos a via de aplicação, intervalo, segurança e custo-benefício. Após a mudança da profilaxia, o nível de estresse familiar reduziu significativamente, a sociabilidade e frequência nas atividades escolares/esportivas vêm traçando um novo perfil emocional da criança, além de motivar outras famílias a buscarem o mesmo tratamento. **Conclusão:** Estudos comprovam concentrações plasmáticas mínimas sustentadas do Emicizumabe trazendo uma profilaxia eficaz, reduzindo intercorrências, privações e absenteísmo na escola portanto, maior qualidade de vida. Principalmente em crianças, possibilitar intervalos longos da injeção, não necessitar de acesso venoso e promover bem-estar tornam o Emicizumabe uma droga de eleição para este e tantos outros pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.594>

IDENTIFICAÇÃO DE NOVA MUTAÇÃO GERMINATIVA NO GENE CEBPA EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA (LMA): RELATO DE CASO

FM Gava^a, LFB Catto^b, ET Valera^a, MBFD Reis^a, CA Scrideli^a, LL Figueiredo-Pontes^b

^a Departamento de Pediatria e Puericultura, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^b Departamento de Imagens Médicas, Hematologia e Oncologia Clínica, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Objetivos: As neoplasias mieloides com predisposição germinativa foram incluídas como uma nova entidade clínica pela Organização Mundial de Saúde em 2016. A predisposição genética para LMA associada a mutação germinativa do CEBPA é de herança autossômica dominante, sendo todas variantes germinativas do tipo *frameshift* e na porção N-terminal. A detecção de neoplasia mielóide com predisposição

germinativa é crucial visto as implicações relacionadas ao tratamento quimioterápico, seleção de doador para Transplante de Medula Óssea (TMO), seguimento clínico e aconselhamento genético. Neste trabalho, descrevemos uma nova variante germinativa em CEBPA em uma família com LMA com predisposição germinativa. **Materiais e métodos:** Foi realizada análise retrospectiva de dados clínicos. Amostra de medula óssea da paciente foi submetida a sequenciamento de exoma diante do histórico familiar de LMA. Os parentes foram submetidos a sequenciamento por Sanger para detecção da variante germinativa encontrada. **Resultados:** Menina, 6 anos, há 1 semana com pancitopenia e visualização de blastos em sangue periférico. Foi realizado mielograma que evidenciou 67% de blastos e análise imunofenotípica que confirmou o diagnóstico de LMA. Diante do histórico familiar de cinco parentes por parte de mãe falecidos por LMA, foi realizado exoma da paciente, com identificação de duas variantes patogênicas: 1) NM_004364.4, c.354_355dup (p.Val119Alafs*42), no gene CEBPA, em heterozigose (Zigosidade: 45%) e 2) NM_004364.4, c.934_936dup (p.Gln312sup) no gene CEBPA (exon 1), em heterozigose (Zigosidade: 38%). Amostras de saliva coletadas da mãe, irmã e dois tios maternos foram submetidas ao sequenciamento por Sanger, sendo identificada a variante NM_004364.4, c.354_355dup (p.Val119Alafs*42) em heterozigose em todos os familiares. A paciente foi tratada com quimioterapia convencional, atingindo Remissão Completa (RC) com doença residual mínima (DRM) por citometria de fluxo negativa após a primeira consolidação, sendo optado por seguimento clínico. **Discussão:** A maioria das LMAs ocorre de forma esporádica; contudo, estimativas atuais sugerem que até 13% das LMAs possuem predisposição germinativa, com destaque para mutações envolvendo os genes DDX41 e RUNX1. LMA com mutação germinativa em CEBPA é uma doença rara. Dados da maior coorte descrita, englobando dados clínicos de 10 famílias, demonstram que os indivíduos afetados possuem uma alta taxa de evolução para LMA, superior a 50% em 10 anos, resposta favorável à quimioterapia convencional, com sobrevida global em 10 anos maior que 60%, inclusive nos casos de recaída, cuja mediana de sobrevida global foi de 8 anos. O caso demonstrado apresentou RC e DRM negativa após tratamento convencional, corroborando o prognóstico favorável descrito na literatura. O TMO pode ser utilizado como tratamento de consolidação naqueles pacientes com DRM positiva ou com alto risco citogenético, sendo os melhores resultados obtidos com doadores alogênicos aparentados compatíveis 10/10. Apesar do TMO não ser considerado parte do tratamento de primeira linha nesta paciente, o sequenciamento dos familiares foi determinante, visto que a irmã, apesar de ser HLA idêntica, possui a mesma variante em heterozigose e, portanto, não é elegível como potencial doador. **Conclusão:** Em resumo, este caso reporta uma mutação germinativa ainda não descrita na literatura e exemplifica que a identificação de variantes germinativas é essencial para a condução terapêutica de LMAs.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.595>