

SINDROME HEMOFAGOCÍTICA (SHF) SECUNDÁRIA A SÍFILIS EM LACTENTE

CFG Costa, VV Alves, LLM Ferreira,
MCLAS Matos, PCL Alves, ABR Gonzalez,
MV Silva, JF Macedo, FZ Guerios

Hospital Geral Roberto Santos, Salvador, BA, Brasil

Objetivos: Descrever caso de lactente com quadro grave de SHF secundária, alertando para investigação da causa base e tratamento imediato. **Material e métodos:** Dados de prontuário analisados retrospectivamente. **Introdução:** A Sífilis Congênita (SC) resulta da transmissão da espiroqueta do *Treponema pallidum* da corrente sanguínea da gestante infectada para o concepto por via transplacentária, em qualquer fase da gestação, ou por contato direto com a lesão no momento do parto. Doença de notificação compulsória no Brasil, houve um aumento de aproximadamente três vezes no número de casos de sífilis gestacional e congênita com cerca de 2/3 das crianças assintomáticas ao nascer. Envolve múltiplos sistemas sendo as lesões cutâneas, ósseas, anemia, hepatoesplenomegalia os achados mais comuns. A SHF ou linfocitose hemofagocítica, é caracterizada por uma resposta inflamatória sistêmica excessiva, desencadeada pela ativação e proliferação inapropriada de linfócitos. O quadro clínico-laboratorial engloba redução ou ausência da função das células NK, febre, esplenomegalia e/ou hepatomegalia, ferritina elevada, e hipertrigliceridemia ou hipofibrinogenemia, citopenias variadas e evidência de figuras de hemofagocitose em biópsia do sistema retículo-endotelial ou de aspirado/biópsia de medula óssea confirmando o diagnóstico. As infecções, principalmente virais, são os principais fatores para ativação macrofágica secundária, porém neoplasias, doenças reumatológicas, parasitas e outros microrganismos podem estar envolvidos. **Descrição do caso:** Lactente, sexo feminino, 2 meses, admitida na unidade de terapia intensiva por febre, vômitos, anemia, plaquetopenia, leucocitose, lactato desidrogenase elevada, icterícia, hepatoesplenomegalia e crises convulsivas. Evoluiu com parada cardiorrespiratória, acidemia metabólica, disfunção renal aguda e hepática necessitando de ventilação mecânica e drogas vasoativas. Na investigação, VDRL do lactente 1:128 e materno 1:256, sendo iniciado tratamento com Penicilina Cristalina. Manteve visceromegalias, alterações hematológicas, febre, complicou com pneumonia, além de ferritina e triglicérides elevados, suspeitando-se de SHF. Mielograma e imunofenotipagem afastaram doença mieloproliferativa e não foram encontrados histiócitos em fagocitose na amostra analisada. Diante da suspeita, foi introduzida Imunoglobulina humana no 6º dia de penicilina. Após 72 horas, houve melhora progressiva do quadro e a paciente obteve alta hospitalar. **Discussão:** Em mais de 90% dos casos, a Linfocitose é resolvida com o tratamento da doença de base. Na presunção, é necessário analisar dados clínicos-laboratoriais e contactar equipe de hematologia para aspirado de medula e auxílio diagnóstico. Na maioria dos casos, principalmente em crianças, o diagnóstico da doença é firmado mesmo sem preencher os 5 dos 8 critérios, porém é de suma importância buscar a causa-base coletando sorologias, provas reumatológicas e sinais sugestivos de patologia oncológica. **Conclusão:** Suspeitar de Síndrome Hemofagocítica

atentando para os critérios clínicos e laboratoriais, pode mudar o prognóstico desta condição potencialmente fatal. O tratamento da doença de base poderá bloquear o processo inflamatório em cascata, porém, muitas vezes, é necessário associar terapia imunossupressora para resolução do quadro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.611>

LINFHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR (LHF3) APRESENTANDO-SE COM QUADRO DE COLESTASE NEONATAL TRATADA COM EMAPALUMABE E TCTH

AA Araujo^a, G Porta^a, I Miura^a, JF Fernandes^b,
SM Luporini^a

^a Hospital Municipal Infantil Menino Jesus, Instituto de Responsabilidade Social Sírio Libanês, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Tratamento do Câncer Infantil (ITACI), Instituto da Criança e Adolescente do Hospital de Clínicas da Faculdade de Medicina da USP (ICR-HCFMUSP), Serviço de Transplante de Medula Óssea, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Linfocitose Hemofagocítica (LHH) é uma síndrome de ativação do sistema imune que ocorre como desordem familiar ou condição esporádica em associação com uma variedade de “gatilhos”. Caracteriza-se por condição hiperinflamatória, potencialmente fatal, causada por resposta imune altamente estimulada, mas ineficaz. Linfocitose Hemofagocítica Familiar (LHF), é doença genética autossômica recessiva, afeta principalmente lactentes. Rapidamente fatal, mediana de sobrevida menor que dois meses após diagnóstico, se não tratada. Pacientes que iniciam o quadro no período neonatal, associado à colestase é frequentemente fatal. **Relato do caso:** Fem, 4 dias vida, br, pais jovens não consanguíneos. Transferida ao HMIMJ para avaliação da Hepatologia – quadro de Colestase Neonatal com rápida evolução. Na UTI: Corada, icterícia +4/+4, hepato-esplenomegalia. Ex lab – 5 dias vida – Hb 14,4 Leuco 2.710 neutro 760 Pla 26.000 cr 0.3 ur 34 BT 43 BD 37 BI 6 Fibrinog 106 TG 245 Colest 184 BT 43.4 BD 37.22 BI 6.25 TGO 261 TGP128 GGT 557 FA 122 DHL568 Ferritina 4.379. COVID-19 e sorologias neg. Mielograma – raros histiócitos hemofagocíticos. HD - LHF em rápida evolução, solicitado exoma. Pla cada 12h e Ig EV – 1 g/kg em 10h – 2 dias. Dexametasona 10 mg/m²/dia – 14 dias, e após 5 mg/m²/dia – mantida, aguardando o medicamento Emapalumabe (anticorpo anti IFN- γ humano administrado com dexametasona). Melhora por 2 sem, piora com hipertrigliceridemia, Ferritina 54.039, hipofibrinogenemia e graves citopenias/20 dias vida – dexametasona 5 mg/m²/dia e iniciado Emapalumabe 1 mg/kg/dose – 2 \times /sem, com aumento progressivo 3, 6 e 10 mg/m²/dia. A partir do 5º dia Emapalumabe – melhora progressiva clínico-laboratorial/27 dias vida – Hb 9.5 Leuco 4.720 neutro 1650 Pla 110.000 Coagulogr NL fibrinog 190 ur 36.6 cr 0.2 PT 6.2 Alb 3.7 BT 6.32 BD 4.56 BI 1.76 TGO 402 TGP 649 GGT 1.136 FA 284/39 dias vida – recebeu 7ª dose de Emapalumabe – Hb 8.2 Leuco 10.700 neutro 5.500 Pla 111.000 Coagulogr NL Fibrinogenio 219 u 37.6 cr 0.2 PT 5.9 alb 3.3 BT 3.31 BD 2.18 BI

1.13 TGO 301 TGP 463 GGT 1.227 FA 301/42 dias vida – Hb 8.6 Leuco 9.340 neutro 4.550 Plaqa 96.000 BD 1.69 BI 1.15 DHL 612 TGO 448 TGP 599 GGT 1.172 FA 370 fibrinog 201. Recebeu 9 doses de Emapalumabe. 16.03.21 – Exoma – Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar Tipo 3 (FHL3). Transferida ao ITACI – finalizou a medicação e realizou TCTH. Boa evolução até 2 meses pós TMO, quando desenvolveu Doença Venoso-Oclusiva (VOD), evoluiu para óbito. **Discussão:** Falência hepática aguda é rara em neonatos e evolui com elevadas taxas de mortalidade. A etiologia dessa condição difere daquelas ocorrendo em crianças maiores. Diagnósticos diferenciais são hemocromatose, LHF, infecções virais e alguns defeitos metabólicos. Existem alguns relatos de neonatos com LHF apresentando-se com hidrôpsia fetal e falência hepática fulminante. **Conclusão:** LHF é uma doença rara cujas manifestações ocorrem principalmente nos dois primeiros anos de vida. A apresentação neonatal é incomum. Na literatura, poucos casos são relatados nas primeiras semanas de vida e com rápida evolução para falência hepática aguda. A evolução desses casos é frequentemente para óbito. Entretanto, estabelecer o diagnóstico tem importantes implicações para o aconselhamento genético.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.612>

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: RELATO DE CASO

AKF Costa, ARC Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (HUPAA/UFAL), Maceió, AL, Brasil

Objetivos: A investigação da anemia na pediatria inclui-se questões relacionadas a história, exame físico e investigação laboratorial com o intuito de classificar e propor uma abordagem adequada a essa faixa etária. Nesse contexto encontram-se anemias raras, a exemplo da Anemia de Blackfan-Diamond (ABD). Portanto, objetiva-se relatar um caso sobre os desafios do diagnóstico da ABD no paciente pediátrico. **Material e métodos:** Baseia-se em uma análise retrospectiva de um relato de caso através de coleta de dados realizada por prontuário. **Resultados:** Paciente, sexo masculino, 4 anos, acompanhado desde março de 2019 com 1 ano no hemocentro com quadro sintomatológico de anemia grave (normocromica e macrocítica) com reticulocitopenia acompanhado de microcefalia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Coletados exames e descartado anemia por origem nutricional, hemolítica e anemia de doença crônica. Em segmento clínico foi avaliado a Medula Óssea (MO) com mielograma, biópsia e imunofenotipagem com resultados a seguir: MO hipocelular para idade, com hipocelularidade acentuada da série vermelha, presença de 10% de células imaturas (hematogônias). Biópsia de MO com resultado normocelular (cerca de 80%) e imunofenotipagem indicou aumento de mieloblastos, hematogônias e alterações nas séries granulocítica e eritróide. Paciente evoluiu no período com necessidade de inúmeras transfusões sendo a primeira aos três meses. Inicialmente foi levantada a hipótese de Síndrome Mielodisplásica (SMD),

entretanto após discussões clínicas, achados mais significativos na serie eritróide, aparente falência medular e pesquisa nas revisões de literatura os quais preencheram os critérios para ABD. Por esse motivo optou-se por iniciar teste terapêutico com corticoterapia no qual apresentou resposta clínica satisfatória. **Discussão:** A anemia no contexto da infância exige uma abordagem ampla devido ao número extenso de repercussões clínicas que podem gerar complicações no desenvolvimento. No caso da ABD esse diagnóstico torna-se complexo na maioria dos casos sendo fundamental a avaliação da MO e a correlação clínica, a ABD se classifica como uma aplasia eritróide congênita que se apresenta na infância, geralmente no primeiro ano de vida e tem como características a anemia normocromica e macrocítica; associada a malformações congênitas. É reconhecido que existe um amplo espectro fenotípico da ABD. Sendo assim, deve-se considerar ABD em pacientes com anemia macrocítica inexplicada com reticulocitopenia após exclusão de outras etiologias. O diagnóstico é realizado com critérios clínicos e laboratoriais estabelecidos no consenso clínico internacional de 2008. Após o diagnóstico deve-se realizar avaliação com exames de imagens a fim de investigar malformações. O tratamento de primeira linha é a corticoterapia associada ou não a transfusões e tem como segunda linha para casos refratários a possibilidade de transplante de MO. **Conclusão:** Por ser uma anemia rara e de difícil diagnóstico conclui-se a importância da avaliação clínica e laboratorial detalhada com o objetivo de um tratamento direcionado com o intuito de prevenir durante o acompanhamento complicações mais comuns como as endocrinológicas e o aparecimento de neoplasias. O prognóstico é favorável, a maioria dos casos respondem a terapia com glicocorticóides e alguns apresentam remissão adquirindo estabilidade da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.613>

SPUR CELLS ANEMIA EM CRIANÇAS COM CIRROSE HEPÁTICA

AA Araujo, G Porta, I Miura, SM Luporini

Hospital Municipal Infantil Menino Jesus, Instituto de Responsabilidade Social Sírio Libanês (SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Cirrose hepática é frequentemente associada com anemia crônica. A patogenia da anemia nesta condição é complexa e multifatorial e incluem, destruição de eritrócitos por hiperesplenismo ou auto-imunidade, supressão da medula óssea, deficiências de vitaminas, sangramentos por plaquetopenia, distúrbios de coagulação e varizes gastroesofágicas. Anemia hemolítica grave não-imune é um raro fenômeno em pacientes com cirrose hepática e pode estar associada com a presença de spur cells ou acantócitos. Spur cells anemia (SCA) é uma grave patologia em pacientes cirróticos, indicando pobre prognóstico. **Relato do caso:** Fem, br, 2,5 anos, filha única de pais jovens não consanguíneos. Histórico familiar – avô materno com cirrose alcoólica e TxHep aos 50 anos. Com 1 ano foi avaliada no Instituto Bol-drini em Campinas – hepato-esplenomegalia, icterícia e