

TROMBOSE DE VEIA CORTICAL SECUNDÁRIA A TRAUMA CRANIANO NÃO INTENCIONAL NA PEDIATRIA

JL Sion, PG Lopes, JG Emerenciano, TS Vilela,
FM Barbosa, CA Takeuchi, SR Loggetto

Hospital Infantil Sabará, São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Descrever o 1º caso pediátrico de trombose venosa cortical (TVC) secundária a traumatismo cranioencefálico (TCE) não intencional, revisar a literatura e alertar os hematologistas e pediatras desta possibilidade diagnóstica. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de revisão de prontuário e revisão de literatura (PubMed, filtro trombose cerebral secundária a trauma craniano, idade 0-18 anos, entre 1990-2024). **Resultados:** Menina, 4 meses, previamente hígida, engasgou-se com alimento, seguido de apneia, cianose, perda de consciência e convulsão. No Pronto Socorro evoluiu com sonolência, hipoatividade, irritação, nova convulsão, observada paresia no braço esquerdo e hemorragia retiniana. Sem sangramento/trombose na família. Exames de imagem com TVC aguda direita, trombose do seio dural, sinais de infarto venoso e coleção subdural direita extra axial pequena sugestiva de hematoma. Revisão de vídeo da câmera doméstica revelou TCE e trauma cervical relacionado às manobras repetidas de hiperextensão e hiperflexão durante esforço de reanimação enquanto a criança estava inconsciente. Medicada com fenobarbital, levetiracetam e heparina de baixo peso molecular (anti-Xa 0,5 UI/mL), com melhora progressiva dos sintomas. Após 3 meses de tratamento houve resolução completa dos achados de imagem e recuperação neurológica, sendo suspensa anticoagulação. Sem sangramento/piora da hemorragia retiniana durante o tratamento, com regressão da coleção subdural extra-axial direita. **Discussão:** Não há publicação de caso de TVC secundária a TCE não intencional em pediatria. A TVC é muito rara em crianças, a apresentação clínica é inespecífica, está associada a trombose de seio venoso cerebral (TSVC) importante e associada a um ou mais fatores de risco (infecção, desidratação, doenças renais, TCE e doenças oncológicas). Apesar das semelhanças clínicas com a Lesão Cerebral Traumática Infligida (LCTI, síndrome do bebê sacudido), o abuso foi descartado. A LCTI tem achados clínicos, radiológicos e patológicos específicos, incluindo convulsões, alteração da consciência e déficits neurológicos semelhantes à TVC e TSVC. O desafio diagnóstico decorre do quadro clínico inespecífico. A hemorragia retiniana, normalmente associada a TCE abusivo, não foi grave. As causas primárias de trombose foram excluídas (infecção, trombofilia hereditária, malformações arteriais e venosas). Os repetidos movimentos de hiperextensão e hiperflexão do pescoço podem ter contribuído para o desenvolvimento da TVC. O manejo da TVC incluiu anticoagulação, porém a literatura é escassa pela raridade da TVC na pediatria. Apesar da possibilidade de a TVC causar sequelas neurológicas duradouras, a paciente não apresentou déficits cognitivos ou motores persistentes. A pesquisa de literatura encontrou 9 relatos de caso, nenhum deles com TVC associada ou lesões secundárias a TCE não intencional. Como os principais fatores de risco para trombose foram descartados, a hemorragia retiniana e o hematoma subdural levaram à suspeita de trauma por LCTI, suspeita descartada

após investigação detalhada da história. **Conclusão:** Este relato ressalta a importância de considerar trombose relacionada a trauma em pediatria, mesmo na ausência de indicadores evidentes de abuso. É importante excluir as principais causas de trombose, incluindo as traumáticas. Os riscos e benefícios da terapia anticoagulante para melhora dos sintomas deve ser ponderada e individualizada, mesmo na ausência de evidências mais robustas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1113>

SÍNDROME DE PERSISTÊNCIA HEREDITÁRIA DE HEMOGLOBINA FETAL EM CRIANÇA DE 10 ANOS: RELATO DE CASO

MB Marques, CA Cambraia, DU Sousa

Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, CE,
Brasil

Introdução: A síndrome de persistência hereditária de hemoglobina fetal (HPFH) se refere a um grupo de variantes genéticas dentro do cluster de genes da beta globina humana, causando aumento da expressão de HbG (genes da gama globina) e aumento dos valores de Hb F (alfa2gama2). Indivíduos heterozigotos e até mesmo homozigotos para variantes de HPFH são geralmente assintomáticos, apresentando em alguns casos anemia leve e frequentemente microcitose. A HPFH funciona como um modulador de gravidade em várias hemoglobinopatias, razão pela qual torna-se importante conhecer essa entidade. **Relato de caso:** Paciente masculino JPSR, 10 anos, com teste do pezinho evidenciando apenas hemoglobina fetal, sendo iniciada investigação do caso desde o primeiro mês de vida. Foi realizada eletroforese de Hb por cromatografia de alta performance com 1 ano de idade, que evidenciou valor de HbF de 100 por cento. Além disso, foi solicitada eletroforese dos pais, o que demonstrou persistência de HbF em torno de 30% em ambos. Durante o acompanhamento, foram observadas eletroforeses de Hb com níveis variáveis de hemoglobina A (3 a 10,2%), porém hemoglobina A2 ausente em todos os exames. O paciente realizou também ecocardiograma e USG de abdome total, sem anormalidades. Até o presente momento (10 anos), segue sem intercorrências clínicas e mantendo índices hematimétricos estáveis, com uma discreta microcitose no hemograma. Devido à indisponibilidade no serviço, não foi realizado teste genético. **Discussão:** A HPFH acontece devido à presença de variantes no gene BCL11A, no cromossomo 11, o qual se manifesta como um interruptor molecular na transição da hemoglobina fetal para a hemoglobina adulta. Em condições normais, ocorre uma queda da Hb F tão rápida que, aos seis meses de vida, menos de 10% dessa hemoglobina é detectável no lactente, até que se atinjam os níveis normais de Hb F no adulto (< 1%). Os valores mais altos de Hb F são vistos em talassemia beta grave dependente transfusional ou HPFH com deleção genética, na qual a Hb F pode variar de 30% em indivíduos heterozigotos a 100% em indivíduos homozigotos, como no caso supracitado, no qual a eletroforese de hemoglobina por HPLC evidenciou valores de HbF variando de 89,8 a 100 por cento. Existem poucos trabalhos a respeito da frequência da HPFH

na literatura internacional. No Brasil, dois estudos prévios evidenciaram prevalência de 0,1% em duas cidades do estado de São Paulo. A HPFH deletional é devido à deleção dos genes que codificam a delta globina e a beta globina, preservando um ou ambos os genes da gama globina, enquanto que a HPFH não deletional é devido a mutações pontuais ou outras pequenas alterações nos promotores de HBG. Em ambas as formas, a Hb F está geralmente distribuída pancelularmente. Essa síndrome consiste em uma condição clínica benigna caracterizada por índices hematimétricos normais ou discretamente alterados. Apesar de altos índices de HbF serem comuns na esferocitose hereditária, na anemia falciforme e em leucemias, no caso em questão, não há outras comorbidades associadas e o paciente evolui bem clinicamente. **Conclusão:** Em virtude da raridade da HPFH e sua correlação com a menor gravidade de várias hemoglobinopatias, é importante alertar sobre essa possibilidade diagnóstica, bem como realizar o estudo dos variados genótipos e fenótipos de apresentação. Apesar de ser uma condição rara na prática clínica, é necessário conhecer o seu caráter benigno e de bom prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1114>

SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI: DIAGNÓSTICO POR EXOMA – RELATO DE CASO

IS Souza ^a, LC Silva ^a, LD Napoleão ^a,
GMB Araújo ^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

^b Hospital Nossa Senhora de Fátima (HNSF), Patos
de Minas, MG, Brasil

Introdução: A Síndrome de Chediak-Higashi (CHS) é uma doença autossômica recessiva rara que resulta de uma mutação no gene regulador do transporte lisossomal (LYST ou CHS1). Ela é definida por albinismo oculocutâneo, fotossensibilidade, maior suscetibilidade a sangramentos, infecções de repetição e alterações neurológicas. Essa doença possui maior frequência em filhos de pais consanguíneos, representando 50% dos casos. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 10 anos, foi encaminhada ao hematologista para avaliação devido a plaquetopenia persistente e assintomática. Apresentava quadro neurológico mas sem diagnóstico. Negava uso de medicação e cirurgias prévias. O exame físico mostrou hepatoesplenomegalia. Foi realizado o hemograma, sem alterações dos eritrócitos (hemoglobina 12,5 g/dL) e plaquetopenia (52.000/ mm³). Paciente não realizou os exames solicitados. Após 2 anos, retorna devido a plaquetopenia e sem novas queixas. Mantinha hepatoesplenomegalia. Realizado extensa propedêutica que foi negativa. Imunofenotipagem de medula óssea, cariótipo de medula óssea, mielograma e biópsia de medula óssea estavam sem alterações. Diante da inconclusão dos resultados, foi realizado a avaliação com o Exoma, e o resultado apontou o diagnóstico da Síndrome de Chediak-Higashi. Paciente foi encaminhada para serviço de hematopediatria para avaliar transplante de medula óssea. **Discussão:**

O primeiro relato da Síndrome de Chediak-Higashi foi a 81 anos. A mutação do gene regulador da proteína do transporte lisossomal, altera a função, estrutura e o local dos grânulos de diversas células. Essas variações podem ser analisados na medula óssea e no sangue periférico, sendo vistas como o grânulos azurófilos gigantes, que é sinal patognomônico da doença. Existem casos em que a doença não manifesta sinais e sintomas, sendo necessário técnicas mais avançadas para o diagnóstico. O exoma abrange a região codificante do genoma, em torno de 20.000 genes, cerca de 6.000 tem relação conhecida de doenças, sendo aplicado principalmente em casos que outras análises não tiveram resultado. Dessa forma, é um dos testes genéticos mais completos para identificar patologias clínicas de origem ou predisposição genética. **Conclusão:** A CHS é uma doença rara e de evolução grave, se não diagnosticada corretamente. Nos últimos 20 anos, foram encontrados menos de 500 casos no mundo. Aproximadamente 50 a 85% dos pacientes evoluem para a forma avançada, conhecida como fase acelerada da doença. Diante disso, esse relato de caso visa mostrar que o Exoma pode ser um aliado útil no diagnóstico, visto que mostra um caso atípico da doença, em que a paciente não apresenta quadro clínico característico da Síndrome de Chediak-Higashi.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1115>

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE A INCIDÊNCIA DOS TIPOS DE TRATAMENTOS REALIZADOS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIA MIELÓIDE NO ESTADO DE SÃO PAULO NOS ANOS DE 2019 A 2023

IV Coimbra ^a, JS Cardoso ^b, LHMSG Gracioli ^c,
EP Corbari ^d, GC Santos ^a, CR Leal ^e, MGP Silva ^f,
NER Rodrigues ^g, PBBC Costa ^h

^a Universidade Santo Amaro (UNISA), São Paulo,
SP, Brasil

^b Universidade Municipal de São Caetano do Sul
(USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

^c Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí,
SP, Brasil

^d Centro Universitário de Pato Branco (UNIDEP),
Pato Branco, PR, Brasil

^e Universidade Edson Antônio Velano (UNIFENAS),
Alfenas, MG, Brasil

^f Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG),
Belo Horizonte, MG, Brasil

^g Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco,
AC, Brasil

^h Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Objetivo: Descrever os tipos de tratamentos realizados em pacientes pediátricos com leucemia mieloide no estado de São Paulo nos anos de 2019 a 2023. **Métodos:** Trata-se de um estudo epidemiológico, descritivo, retrospectivo e quantitativo, com dados do Sistema de Informações Hospitalares (SIH), do Departamento de informática do SUS (DATASUS) entre janeiro de 2019 e dezembro de 2023. Foram coletados e