

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

analisados os dados referentes às internações e tratamento em pacientes pediátricos de zero a dezenove anos com leucemia mieloide no estado de São Paulo nos anos de 2019 a 2023. Ademais, foram utilizados demais filtros como a diferença entre os sexos, além da modalidade terapêutica sendo elas: cirurgia, quimioterapia e radioterapia. **Resultados:** A faixa etária de pacientes pediátricos consiste em indivíduos de 0 a 19 anos. Entre 2019 e 2023, foram registrados 3.669 pacientes tratados com leucemia mieloide, incluindo 382 pediátricos (0 a 19 anos). Desses pacientes pediátricos, 212 eram masculinos e 170 femininos, com uma prevalência de tratamento no sexo masculino. O ano de 2019 apresentou a maior incidência, com 92 pacientes tratados nessa faixa etária. O tratamento mais comum foi a quimioterapia, aplicada em 368 pacientes, seguida da radioterapia, utilizada por 14. Não houve casos de tratamento cirúrgico. As idades com maior incidência entre os pediátricos foram 19 anos (29 pacientes), 15 anos (26 pacientes) e 16 anos (25 pacientes). **Discussão:** Os resultados do estudo indicaram um predomínio de casos no sexo masculino, em concordância com pesquisas anteriores que apontam para uma predisposição genética ou hormonal, potencialmente influenciada por fatores ambientais e epigenéticos. O aumento de casos em 2019 pode estar relacionado a surtos de infecções virais, alterações nas políticas de saúde pública ou avanços nas técnicas de diagnóstico precoce. A quimioterapia foi o tratamento predominante, o que está de acordo com a literatura que destaca sua eficácia em regimes de indução e consolidação para leucemia mieloide pediátrica. A radioterapia foi utilizada em situações específicas devido aos riscos de efeitos adversos a longo prazo em pacientes jovens. A ausência de tratamentos cirúrgicos reflete a natureza hematológica da doença, na qual intervenções invasivas são raramente indicadas. A maior incidência entre adolescentes pode ser atribuída às características biológicas e à progressão da doença nessa faixa etária. **Conclusão:** Evidencia-se, portanto, o predomínio da quimioterapia como abordagem principal entre os tratamentos realizados em pacientes pediátricos com leucemia mieloide no estado de São Paulo, entre 2019 e 2023, refletindo a eficácia desse método, de primeira escolha, para a enfermidade. Assim, os achados destacam a necessidade de contínuo monitoramento e incentivo à pesquisas que aprimorem as estratégias atuais de tratamento, a fim de otimizar o prognóstico dos pacientes pediátricos com leucemia mieloide.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1116>

FATORES DE RISCO PARA DEFICIÊNCIA DE VITAMINA D EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM DOENÇA FALCIFORME

TS Vilela^a, M Fisberg^a, GLM Ferrari^b, JAP Braga^a

^a Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^b Universidad de Santiago de Chile, Santiago, Chile

Objetivos: Identificar possíveis fatores de risco para a hipovitaminose D em crianças e adolescentes com doença falciforme em ambulatório na cidade de São Paulo. **Material e métodos:** Estudo transversal com crianças e adolescentes de três a dezoito anos com doença falciforme. Os pacientes foram agrupados em dois grupos quanto à deficiência de vitamina D (25-OH-D < 20 ng/mL) e foram avaliados diversos fatores de risco. As variáveis consideradas foram: idade, gênero, raça, gravidade da hemoglobinopatia, uso de hidroxureia, presença de danos crônicos associados à doença falciforme, consumo de vitamina D nos primeiros dois anos de vida, ingestão diária de fontes alimentares de vitamina D, dias de exposição solar, estação do ano da coleta de vitamina D, complicações agudas da doença falciforme (síndrome torácica aguda, crise vaso-oclusiva, infecção), hospitalização e atendimento de emergência. **Resultados:** Foram avaliados 60 pacientes, com média de idade de 10,80 ± 4,21 anos. A prevalência de deficiência de vitamina D foi de 46,7% (21,02 ± 8,47 ng/mL). Na comparação entre os grupos com e sem deficiência de vitamina D, idade ($p = 0,002$) e estação do ano da coleta da 25-OH-D ($p = 0,005$) tiveram significância estatística. Idade apresentou OR 1,23 (IC95%:1,07;1,41 / $p = 0,004$) e estação do ano da coleta da 25-OH-D encontrou OR 5,21 (IC95%:1,58;17,14 / $p = 0,007$) para outono/inverno. Após regressão linear, notou-se associação para idade ($\beta = -0,80$ / IC95%:-1,29;-0,320/ $p = 0,002$), dias de exposição solar ($\beta = 0,83$ / IC95%:0,07;1,58/ $p = 0,032$) e coletas de vitamina D em outono/inverno ($\beta = -7,94$ / IC95%:-12,02;-3,85/ $p = 0,032$). Não houve significância estatística para variáveis de complicações agudas da doença falciforme, bem como para achados laboratoriais. Na regressão linear, a vitamina D apresentou associação significativa com hemoglobina ($\beta = 0,025$ / IC95%:0,012;0,037/ $p = 0,041$). **Discussão:** A redução do tempo de exposição solar durante a pandemia por COVID-19, referida por 51,9% dos pacientes, pode ter levado ao aumento da prevalência de deficiência de vitamina D nesta população. A prevalência de deficiência de vitamina D em países mais setentrionais, por sua vez, é maior quando comparados à países tropicais, resultado da influência da insolação durante as estações do ano. Uma absorção menor de vitamina D por exposição solar com a idade, somado à alta prevalência de suplementação nos primeiros dois anos de idade (78,3%), podem justificar a idade como fator de risco para hipovitaminose D. O estudo não encontrou nenhuma associação significativa das repercussões clínicas da doença falciforme com a deficiência de vitamina D. O valor de hemoglobina significativo na regressão linear sugere associação entre anemia e deficiência de vitamina D. **Conclusão:** A prevalência de hipovitaminose D nesta população é alta. Idade, estação do ano da coleta da 25-OH-D e dias de exposição solar apresentaram-se como fatores de risco para deficiência. Não houve significância estatística na avaliação das repercussões clínicas na hipovitaminose D.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1117>