

provas reumatológicas, rastreio para plaquetopenias hereditárias, além de aspirado e biópsia de medula óssea com cariótipo e CD34, sendo todos sem alterações. Manteve estabilidade com 15 mil plaquetas e sem intercorrências. Em fevereiro/2024 apresentou plaquetopenia (1000/microL) e foi feita nova tentativa de IVIG, mantendo-se sem resposta. Em abril/2024 já com 8 meses de PTI realizou pulsoterapia com dexametasona (24 mg/m²) que foi repetido por 3 vezes, mantendo-se refratário. Por plaquetopenia < 5 mil e epistaxes foi iniciado romiplostim em maio/2024 e alcançado resposta satisfatória. Paciente segue bem e mantém nível plaquetário > 100 mil microL. **Discussão:** O tratamento da PTI persistente e crônica em crianças menores de 5 anos é desafiador por existir poucas opções terapêuticas. A PTI acomete com maior frequência crianças de 1 a 6 anos e há uma minoria que não responde a nenhum tratamento. Ampliar investigação com exames complementares e avaliar a medula óssea é essencial quando não há resposta terapêutica e ou persistência da doença para excluir outros diagnósticos como as plaquetopenias hereditárias, falência medular e síndrome mielodisplásica. O tratamento é direcionado para os sintomáticos e ou com níveis abaixo de 10 mil microL visando melhorar na qualidade de vida e diminuição do risco de sangramentos. Os tratamentos incluem o uso do corticoide e a IVIG como principais alternativas, porém nas PTIs refratárias e crônicas as opções se limitam a romiplostim e eltrombopaque, sendo o último disponível via sistema único de saúde(SUS) apenas para crianças acima de 6 anos. Opções como rituximabe e a esplenectomia são abordadas nas revisões, sendo que em menores de 5 anos essas terapêuticas podem aumentar o risco de infecções graves. **Conclusão:** A abordagem de crianças com PTI persistente e crônica não é padronizada e a terapêutica varia a depender do risco de sangramento e na qualidade de vida. É fundamental que os menores de 5 anos sejam discutidos dentro das políticas públicas de acesso a medicações seguras e incorporadas ao SUS com a finalidade de melhorar a assistência em saúde nessa faixa etária.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1126>

O PAPEL DA IDENTIFICAÇÃO DE PROJEÇÕES PEDUNCULARES EM NEUTRÓFILOS NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA TRISSOMIA 13

GCA Martins, CF Matias, AF Sandes,
LAM Oliveira, PNB Pinheiro, GS Alencar

Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Este estudo tem o objetivo de destacar a importância da análise microscópica das projeções pedunculares nos neutrófilos como uma ferramenta auxiliar no diagnóstico da trissomia 13. **Introdução:** A trissomia 13, também conhecida como síndrome de Patau, foi inicialmente descrita em 1960. Esta condição genética, caracterizada pela presença de uma terceira cópia do cromossomo 13, é mais frequentemente diagnosticada na avaliação pré-natal ou no nascimento e está associada a uma série de complicações graves de saúde. A sobrevida média para indivíduos com essa condição é tipicamente curta, com múltiplas malformações (especialmente cerebrais e

cardiovasculares) que contribuem para uma alta taxa de mortalidade infantil. O diagnóstico precoce dessa síndrome é muito importante e pode ser auxiliada pela observação de anormalidades específicas nos neutrófilos, como as projeções pedunculares filiformes. **Relato de caso:** Paciente masculino, com 16 dias de vida e histórico de nascimento prematuro tardio, foi admitido na unidade de tratamento intensivo com múltiplas complicações incluindo onfalocele, divertículo de Meckel, e problemas respiratórios, cardíacos e renais. O hemograma demonstrou a presença de anemia (Hb 7,2 g/dL), leucometria de 15.240/mm³ (neutrófilos: 71,6%; eosinófilos: 0,7%; basófilos: 0,3%; linfócitos: 17%; e monócitos: 10,4%; e plaquetas: 134.000/mm³), além de eritroblastose (760/mm³) de eritroblastos. Na análise microscópica observou-se que aproximadamente 35% dos neutrófilos possuíam múltiplas projeções nucleares (de 1 a 6 por célula), sugestivas de cromossomo X inativado. O exame citogenético revelou a presença de trissomia 13 (47, XY, +13). **Discussão:** O caso descrito ilustra a correlação entre as características microscópicas observadas nos neutrófilos e o diagnóstico confirmatório de trissomia 13. Estudos têm demonstrado que a presença de projeções pedunculares nos neutrófilos ocorre em um percentual significativo dos casos de trissomias (13, 14, 15 e 18), oferecendo uma especificidade diagnóstica elevada para essas condições. Esta alteração morfológica, observada em mais de 15% dos neutrófilos analisados, reforça a importância de incluir a análise das projeções pedunculares nos exames de rotina em neonatos com suspeita de trissomias. **Conclusão:** A identificação de projeções pedunculares nos neutrófilos representa uma valiosa ferramenta diagnóstica para a trissomia 13, proporcionando informações cruciais que podem auxiliar no diagnóstico precoce e na condução clínica dos pacientes acometidos. A integração deste indicador nos protocolos de diagnóstico padrão pode potencialmente melhorar as taxas de detecção e o manejo da síndrome de Patau.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1127>

ANÁLISE DO PERFIL IMUNOLÓGICO EM PACIENTES COM TROMBOCITOPENIA LIGADA AO X: FREQUÊNCIA DE CÉLULAS TREGS E B DE MEMÓRIA

LGR Lima ^{a,b}, JO Frade-Guanaes ^a, LH Siqueira ^a,
SS Medina ^a, GG Yamaguti-Hayakawa ^a,
MMDS Vilela ^c, MC Ozelo ^{a,b}

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia da Unicamp (Hemocentro UNICAMP), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Departamento de Clínica Médica, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^c Departamento de Pediatria, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS), assim como uma de suas variantes clínicas, a trombocitopenia ligada ao X (XLT), é uma imunodeficiência primária rara, que