

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

decorre de mutações no gene da proteína da síndrome de Wiskott-Aldrich (WASP). A ausência ou diminuição da expressão da WASP leva a modificações na função das células hematopoiéticas prejudicando a resposta imune e resultando em manifestações como infecções de repetição, autoimunidade e eczemas. Estudos que observam como se dá o comportamento imunológico desses pacientes, mesmo que em casos isolados, pode contribuir para um maior entendimento da doença. Esse estudo teve como objetivo analisar o perfil imunológico, incluindo a frequência de células Tregs (CD4+CD25+FoxP3+) e células B de memória (BM) ativadas (CD19+CD27+IgD–IgG+) em dois pacientes com XLT, a forma clínica mais branda da WAS. **Método:** A variação do número de plaquetas e a ocorrência de infecções foi avaliada longitudinalmente nos pacientes. Além disso, para determinar a ativação das células Tregs, e BM ativadas, as células mononucleares do sangue periférico (PMBC) foram coletadas, criopreservadas e semeadas em placas de 96 poços, com meio RPMI-1640 por 18h sob estímulo com lipopolissacarídeo (LPS) (200ng/mL) e IL1 β (10ng/mL). O trânsito intracelular foi interrompido pela administração de brefeldina-A (10 μ g/mL) e ionomicina (1 μ g/mL), e as células foram cultivadas pelas 6h subsequentes. Após 24h, foi utilizado um citômetro CytoFlex para determinar em células T auxiliares (CD4+) a frequência das citocinas e fatores de transcrição: IL10, IL17A, IL21, Bcl6 e FoxP3. As células B (CD19+) foram marcadas para identificar a frequência das células Bregs (CD24+CD38+) e BM (CD27+IgD–IgG+ e CD27+IgM+). **Resultados:** Nesse estudo foram avaliados dois pacientes com XLT em acompanhamento longitudinal por pelo menos 10 anos, ambos portadores de mutações missense no éxon 2 do WASP. O paciente 1 (P1), com 17 anos, apresenta uma mutação p.Thr45Met WASP, escore clínico 2 e mediana da contagem de plaquetas dos últimos dezesseis anos de foi 30x10³plaq/ μ L (11-62x10³plaq/ μ L). Ele relata no período diversas infecções de repetição, incluindo otites, infecções de garganta e pneumonia. O paciente 2 (P2), com 12 anos, possui mutação p.Pro58Leu WASP e escore clínico 1. A contagem mediana de plaquetas dos últimos dez anos foi de 23x10³plaq/ μ L (12-35x10³plaq/ μ L). Diferentemente do P1, o P2 não relatou a presença de infecções recorrentes. Ao comparar com PMBC de crianças saudáveis (controles), foi possível observar que os pacientes apresentam uma frequência de células Tregs 3,3 vezes menor do que os controles. Além disso, embora não tenha sido observado comportamento diferente na frequência das células BM naïve (CD19+CD27+IgM+), os pacientes com XLT apresentaram uma diminuição de 2,5 vezes na frequência das células BM ativadas (CD19+CD27+IgD–IgG+). Embora não seja possível demonstrar diferença estatística devido o N restrito de casos, nossa análise descritiva demonstra que o paciente que possui fenótipo clínico mais severo (P1, escore 2) apresentou uma frequência 4,25 vezes menor de células BM do que o paciente que possui escore 1 (sendo 6,6 vezes menor do que a mediana dos indivíduos saudáveis). **Conclusão:** Nossos dados sugerem que mesmo formas clínicas menos graves da WAS, como a XLT, possuem a diminuição na frequência de células Tregs e BM, o que está associado com a baixa capacidade do sistema imune e o maior comprometimento clínicos desses pacientes.

PRESENÇA DE CLONE DE HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS ADQUIRIDAS DA MEDULA ÓSSEA

C Berti, MEA Melo, MP Garanito

Instituto da Criança e do Adolescente (ICr), Hospital de Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: : Descrever o perfil clínico, tratamento e evolução de pacientes com Anemia Aplástica Adquirida (AA) ou Síndrome Mielodisplásica (SMD) associadas à presença de clone de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN). **Material e métodos:** : Análise retrospectiva de pacientes menores de 18 anos, com AA e SMD, de fev/19 a abr/24. Avaliação demográfica, clínica, laboratorial e classificação dos pacientes em AA/HPN ou SMD/HPN Subclínica (clone HPN sem hemólise) ou Síndrome AA/HPN ou SMD/HPN (clone HPN com hemólise). **Resultados:** : Quatro pacientes apresentaram clone HPN (4/11=36%). 1) Feminino, 7a, palidez, dor em membros e abdome; hemoglobina (Hb) 9,0g/dL, neutrófilos (N) 323/mm³, plaquetas (plaq) 62.000/mm³, reticulócitos (ret) 4.170/mm³, haptoglobina (hp) < 10 mg/dL (30-200), desidrogenase láctica (DHL) 498 U/L (134-290), Hb fetal (HbF) 2,7%, 46 XX, HPN CD55 47% e CD59 47,4% em granulócitos; CD14 54,2% em monócitos; CD55 2,2% e CD59 2,0% em eritrócitos; biópsia de medula óssea (BM) 15% celularidade. Diagnóstico Síndrome AA/HPN. Recebeu globulina antitumoral de coelho e ciclosporina (GAT/CSA), sem resposta em 3 meses. No 4o mês, apresentou hematúria, piora do hemograma e aumento do clone HPN (CD55 75% e CD59 75,8% em granulócitos; CD14 74,2% em monócitos; CD55 3,8% e CD59 3,9% em eritrócitos). Tratamento: transplante de células tronco hematopoéticas (TCTH) haploidentico 2019, com sucesso. 2) Masculino, 14a, fadiga, dispnéia e dor abdominal; Hb 6,3, N 2.500, plaq 7.000, ret 4.430, hp < 8, DHL 406, HbF 2,7%, 46 XY, HPN CD55 79,8% e CD59 79,1% em granulócitos; CD14 89,7% em monócitos; CD55 16,8% e CD59 15,6% em eritrócitos; BM 10% celularidade. Diagnóstico Síndrome AA/HPN. No seguimento, paciente apresentou hematúria. Recebeu GAT/CSA, com resposta parcial (Hb 8,9, N 1.560, plaq 35.000, ret 12.150) em 2 meses e hemólise ausente, após 5 meses de Eculizumabe. Tratamento: TCTH alogênico (12x12), em jun/2024, com boa evolução. 3) Masculino, 9a, hematomas e gengivorragia; Hb 8,6, N 620, plaq 22.000, ret 45.000, hp < 8, DHL 316, HbF 6,2%, 46 XY, HPN CD55 1,8% e CD59 1,9% em granulócitos; CD14 6,8% em monócitos; CD55 0,3% e CD59 0,4% em eritrócitos; BM 10% celularidade. Diagnóstico Síndrome AA/HPN. Tratamento GAT/CSA, em abr/24, sem resposta após 3 meses e hemólise+. Aguarda TCTH. 4) Feminino, 9a, palidez, Hb 6,7, N 370, plaq 4.000, ret 3.800, hp 32, DHL 234, HbF 4,4%, 46 XX, HPN CD55 11,1% e CD59 9,2% em granulócitos; CD14 19% em monócitos; CD55 0,7% e CD59 0,4% em eritrócitos; FISHDel (7q) 7q22.1 e 7q31; BM 10% celularidade (série eritróide: retardo de maturação e disposta em ninhos grandes e confluentes; megacariocítica hipocelular, formas pequenas e hipolobadas); dispoese moderada > 10% nas linhagens eritróide e granulocítica e presença de subpopulação blástica atípica. Diagnóstico SMD/HPN Subclínica.