

primária (genética) é causada por mutações que afetam a citotoxicidade dos linfócitos e a regulação imunológica e a forma secundária é comumente desencadeada por infecções ou malignidades, mas também pode ser induzida por distúrbios auto inflamatórios/auto imunes, caso em que é chamada de síndrome hemofagocítica ou síndrome de ativação macrofágica. Há uma grande similaridade do quadro clínico e dos achados laboratoriais da LV com o da SH, devendo sempre ser lembrado desta naqueles pacientes com leishmaniose que não respondem bem ao tratamento específico anti-leishmania inicial. O tratamento da SH consiste em imunossupressores na tentativa de excluir células T ativadas e suprimir a produção de citocinas inflamatórias. **Conclusão:** A SH é uma condição médica rara, grave e com prognóstico ruim na maior parte dos casos. Diante disso, é importante reconhecer a doença, assim como conduzi-la adequadamente. Os médicos devem suspeitar desse diagnóstico em crianças com doenças infecciosas que não respondem adequadamente ao tratamento ou em pacientes com sintomas graves, principalmente em áreas endêmicas da leishmaniose, pois o não reconhecimento pode elevar substancialmente a morbimortalidade piorando prognóstico e levando ao óbito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1133>

DISQUERATOSE CONGÊNITA: DOENÇA RARA SUBESTIMADA

MBRD Amaral, AC Azevedo, J Boni, TN Ferreira, CT Lapa-Filho, CC Omae, MCD Piazza, MPA Verissimo, JC Yajima

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A disqueratose congênita (DC) é uma doença rara, hereditária causada por mutações nos genes que codificam a biologia dos telômeros. A atividade da telomerase é reduzida formando telômeros mais curtos, resultando em morte celular prematura e cromossomos instáveis. São descritos 18 genes abrangendo herança autossômica dominante, recessiva ou ligada ao X. As manifestações são compostas por uma tríade clássica: distrofia ungueal, pigmentação anormal da pele e leucoplasia da cavidade oral, podendo evoluir com falência medular. Esses pacientes possuem risco aumentado para câncer, fibrose e malformações arteriovenosas pulmonares, imunodeficiências, estenose de uretra, esôfago ou ductos lacrimais, necrose avascular de quadril e/ou ombros, entre outros. O diagnóstico é feito por critérios clínicos e citometria de fluxo com hibridização fluorescente in situ (FISH) dos leucócitos, analisando o comprimento dos telômeros. O tratamento é direcionado conforme as manifestações clínicas de cada paciente. **Objetivo:** : Descrever um caso raro de DC, ressaltando os métodos utilizados para realizar diagnóstico e a abordagem terapêutica adotada. **Materiais e métodos:** Utilização de prontuário da paciente com levantamento de história clínica, exames e revisão bibliográfica. **Relato de caso:** FCL, 30 anos, branca, iniciou acompanhamento com equipe de hematologia do Centro Infantil Boldrini em 2001 com leucopenia e histórico de infecções de repetição como otite média aguda, vias aéreas superiores, pneumonia e erisipela. Em

acompanhamento com a equipe de dermatologia, devido lesões ungueais, pigmentação anormal em pele e leucoplasia em região oral. Realizado diagnóstico de DC forma autossômica recessiva por meio de critérios clínicos e exames anatomopatológicos das lesões. Há 3 meses durante internação por pneumonia evoluiu com falência medular e foi diagnosticada com doença pulmonar restritiva. Foi encaminhada à Hematologia Clínica da UNICAMP para acompanhamento multidisciplinar e monitoramento de complicações clínicas e necessidade de transplante de medula óssea. **Discussão:** DC é uma doença que acomete a linhagem germinativa com encurtamento dos telômeros, promovendo heterogeneidade nos sintomas. Os pacientes podem ter dificuldades no diagnóstico pela variabilidade de apresentação clínica e o acesso restrito o FISH. A avaliação das múltiplas especialidades como hematologia, genética, dermatologia, pneumologia e otorrino podem ajudar neste cuidado. As neoplasias de pele, pulmão, trato gastrointestinal e cabeça e pescoço tem maior incidência nestes pacientes e o monitoramento ao longo da vida é mandatório. **Conclusão:** Este relato amplia o conhecimento de uma patologia rara com complexidade na obtenção do diagnóstico e contribuiu para que a equipe envolvida no cuidado sistematizasse os dados clínicos e se interessasse em novos estudos que poderão elucidar a relação genótipo-fenótipo da DC e buscar o melhor tratamento para os pacientes, impactando na qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1134>

PERFIL DAS CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DF QUE APRESENTARAM RISCO ELEVADO PARA AVC, ACOMPANHADOS EM SERVIÇO DE HEMATOLOGIA DO INSTITUTO ESTADUAL DE HEMATOLOGIA ARTHUR DE SIQUEIRA CAVALCANTI

HNMT Lanzi^a, PG Moura^b

^a Hospital Pediátrico David Bernadino (HPDB), Luanda, Angola

^b Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: : O Doppler transcraniano (DTC) é um exame que possibilita a detecção precoce do risco de acidente vascular cerebral (AVC) isquêmico em crianças com doença falciforme (DF) dos 2 aos 16 anos de idade. **Objetivos:** : Analisar o perfil das crianças e adolescentes com DF que apresentaram risco elevado para AVC, acompanhados em serviço de hematologia do instituto estadual Arthur de Siqueira Cavalcanti e correlacionar a velocidade de fluxo sanguíneo cerebral (VFSC) com a idade, sexo, uso de hidroxiureia, dose, início antes ou depois da alteração e comorbidades. **Método:** : Estudo analítico, descritivo e observacional, com coleta retrospectiva e abordagem quantitativa, com análise de prontuários de pacientes com DF entre 2 e 16 anos de idade, que realizaram DTC entre janeiro/2024 e junho/2024. **Resultados:** : Foram analisados 139 prontuários, a média de idade dos pacientes foi de 5 aos 10 anos, sendo que 138(99.2%) casos teve o diagnóstico pela