

Conclusão: A deficiência de G6PD tem como principal consequência a EBC, que causa sequelas clínicas permanentes. Logo, o controle da icterícia neonatal e a prevenção do Kernicterus representam as principais medidas para uma evolução favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.474>

DIFICULDADE DIAGNÓSTICA DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA/LINFOMA LINFOBLÁSTICO: RELATO DE CASO.

MAB Beleze, T Gavron, FC Trigo, LC Franco

Universidade Estadual de Londrina, Londrina, PR, Brasil



Resumo: Paciente sexo masculino, de 12 anos, proveniente de Porecatu-PR, deu entrada no Hospital Universitário de Londrina com queixa de dor abdominal difusa e dispneia. Evoluiu com quadro de lombalgia à direita, febre, seguido de dor intensa e difusa em região abdominal, e urina escurecida e com odor fétido. À admissão, paciente apresentava-se em regular estado geral, descorado, emagrecido, taquipneico e taquicárdico, icterico (1+/4+), com linfonodomegalias cervical posterior e subclavicular. Abdome doloroso à palpação difusa, com presença de hepatoesplenomegalia. O hemograma demonstrou a presença de anemia (Hb 10,1) e leucocitose (Leucócitos totais 78.260, 1% blastos, 10% bastões, 72% segmentados, 1% eosinófilos, 14% linfócitos, 2% monócitos). Evoluiu com piora da dispnéia e necessidade de cateter nasal (CN). Iniciado oxigênio terapia com máscara de alto fluxo (MAF) com melhora da saturação. Apresentou nova piora do padrão respiratório, mesmo em uso de MAF, com sinais de insuficiência respiratória e necessidade de intubação orotraqueal (IOT). Diante da gravidade do quadro, paciente foi admitido em leito de UTI evoluindo com necessidade de droga vasoativa para estabilidade hemodinâmica. Foi observado o surgimento de lesões papulares infiltradas em tronco, sem rash ou descamação. Na ocasião, coletado material da lesão para culturas e anatomopatológico e coleta de mielograma. O paciente foi transferido para o Instituto do Câncer de Londrina (ICL), pela falta de imunofenotipagem e citogenética em nosso serviço. O resultado do anatomopatológico demonstrou derme com áreas de infiltração nodular de células atípicas de citoplasma moderado e núcleos irregulares e atípicos, padrão sugestivo de neoplasia. O mielograma evidenciou elevada relação granulocítica/eritrocitária (10,5:1,0) e forte suspeita de linfoma. Realizado imunofenotipagem demonstrando grupo de células da linhagem linfóide T anômalas, que correspondem a 22,8% das células totais analisadas. Frente aos resultados, foi identificado neoplasia de células T com imunofenótipo que não permitia caracterizá-la como células T imaturas. Tendo em vista que se trata de uma criança de 12 anos com uma doença agressiva, com evolução à óbito em dez dias a partir da admissão em nosso serviço, considerou-se a possibilidade de um linfoma T agressivo ou uma neoplasia de células T com comportamento de leucemia aguda. Em geral, os subtipos mais comuns de LNH pediátrico são derivados da linhagem progenitora de células B. Contudo, 15% são derivados da linhagem de células T, dentre eles, os linfomas

de célula T linfoblásticos (1% do total), que se assemelham clinicamente a leucemia linfóide aguda. Teorias sobre a patogênese molecular do LL se baseiam em estudos sobre leucemia de células T, com a suposição de que essas duas patologias representam diferentes manifestações de uma doença de entidade única, porém, ainda não há provas concretas para tal. Conclui-se que o diagnóstico de LLA/LL mostra-se difícil, tanto pela origem ainda incerta dos clones celulares de LNH de células T, quanto pela dificuldade técnica para realização de imunofenotipagem, indisponível na maioria dos serviços. Desse modo, é importante sempre estar atento aos sinais e sintomas da doença para que o diagnóstico possa ser feito precocemente visando um melhor prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.475>

DISCERATOSE CONGÊNITA COM SÍNDROME DE HOYERAAL-HREIDARSSON COM MUTAÇÃO EM TERT

AC Coletti, ICO Hegg, M Pizza, ML Borsato, P Bruniera, SM Luporini

Disciplina de Onco-Hematologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil



Introdução: Telômeros são estruturas nucleoproteicas localizadas nas extremidades dos cromossomos cuja função é manter a integridade genômica. Mutações em genes da telomerase ou em genes envolvidos na homeostase telomérica determinam encurtamento excessivo dos telômeros, resultando em senescência celular e/ou apoptose. A disfunção telomérica traduz-se no desenvolvimento de doenças envolvendo diferentes órgãos. Coletivamente, estas enfermidades ocasionadas pelo encurtamento telomérico excessivo são chamadas telomeropatias. **Relato do caso:** Paciente iniciou seguimento com 1.2 a por citopenias moderadas em hemograma de rotina. Atualmente com 5a. Masc, br, filho único de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares. PC, 35 sem, RCIU, 1.400 g, PC 29 cm. Achados em exame físico: microcefalia, hipertelorismo ocular, baixo desenvolvimento somático, atraso DNPM e marcha atáxica. Pele com equimoses e leucoplaquia oral, sem demais alterações. Hemograma: E 2.98 Hb 10.6 Hto 29 VCM 102,2 Leuco 3.340 neutro 820 Pla 14 mil. Mielograma: hipoplasia trilinear, sem displasias. Biópsia MO: hipocelular para a idade (10% de tecido mielóide), sem displasias. Citogenética MO: 46,XY[20]. TC/RNM crânio: microcefalia com atrofia importante do cerebelo. DEB-teste: negativo. Medida do comprimento Telomérico (em leucócitos de sp - técnica Southern-blot): muito encurtado para a idade (< 6 kb) (USP/RP). Investigação inicial gene DKC1: ausência mutações. Atualmente, mini-exoma realizado no HC/FMUSP: duas variantes no gene TERT em heterozigose. Aguarda no REREME-Inca doador idêntico para TMO alogênico. **Discussão:** Telômeros caracterizam-se por uma sequência repetitiva (TTAGGG) recoberta por numerosas proteínas – capping telomérico. Este é um mecanismo protetor cujo principal mediador é o complexo proteico shelterin, constituído pelas proteínas TRF1, TRF2, TIN2, POT1, RAP1 e TPP1. A