

destacar que os portadores de ambos os haplótipos alterados (“TCA” e “CGC” de BCL11A e HMIP-2, respectivamente) apresentaram concentração de HbF significativamente maior ($21,73\% \pm 1,71$) que os portadores apenas do haplótipo alterado (“TCA”) de BCL11A ($p = 0,0058$). BCL11A e MYB participam diretamente da via de regulação da HbF. Nossos resultados mostram que haplótipos alterados de BCL11A (“TCA”) e HMIP-2 (“CGC”) foram associados com maior concentração de HbF e com menor gravidade clínica em crianças com AF e podem constituir ferramenta relevante de predição de risco da AF. A combinação de haplótipos sugere que os loci BCL11A e HMIP-2 interagem de maneira epistática na regulação da HbF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.484>

HEMORRAGIA EM MEDULA ESPINHAL EM PACIENTE COM HEMOFILIA A E INIBIDOR

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

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

Introdução: A hemofilia A é uma doença recessiva ligada ao X, causada por mutações na porção 2,8 do braço longo do cromossomo X, acarretando deficiência total ou parcial da atividade do fator VIII. Prevalente em 1 para 5.000 a 10.000 no sexo masculino, cerca de 60% na forma grave. Hematomas, sangramentos nas articulações e outros locais de sangramento musculoesquelético se tornam mais comuns entre 6 meses a 11 anos. Uma das complicações mais graves é a formação de inibidor, que corresponde a um anticorpo anti-fator VIII, em que o paciente deixa de responder à medicação. **Relato de caso:** Sexo masculino, 7 anos, hemofílico A grave, irmão com mesmo diagnóstico. Aos 4 anos foi internado com hematoma subdural agudo laminar frontotemporal espontâneo, detectado presença de inibidor do fator VIII (154 UI Bethesda), iniciado protocolo de imunotolerância algumas vezes, porém perdeu seguimento, sendo necessário acionar o conselho tutelar. Retornou atendimento ambulatorial, fazendo uso de complexo protrombinico parcialmente ativado (Feiba) profilático 3 vezes por semana. Em 2021, foi ao pronto socorro com queixa de dor lombar há 3 dias, piora progressiva à movimentação, irradiada para membro inferior direito, dificuldade de deambular e permanecer ereto. Iniciou horas após brincar com balde de areia levando de um local para outro, sem relato de traumatismo. Fez uso de analgésicos comuns e Feiba três dias seguidos em domicílio, sem melhora do quadro. Exame físico: marcha atípica, indolor à palpação da região lombar, sem sinais de liberação piramidal e alteração na sensibilidade. RNM: Hematoma extradural que se estende desde a transição cervicotorácica até ao nível de S2 envolvendo circunferencialmente o saco dural, de espessura máxima de até 0,4 cm e reduzindo a amplitude do saco dural. Diagnosticado com hematoma extradural de C7-S2, recebeu Feiba 100U/kg de 12/12h por 7 dias, após mantido uma vez ao dia por 7 dias. Evoluiu com melhora da dor e sem alteração da marcha e/ou sequelas. Atualmente em seguimento regular,



mantendo níveis alterados de inibidor do FVIII (20UI Bethesda), proposto reiniciar protocolo de imunotolerância. **Discussão:** Sangramento grave consiste em acometimento de órgãos nobres, lesões significativas, anemia com necessidade de transfusão, evidenciado em acidentes ou quedas, que não responde à terapia domiciliar ou com duração prolongada. Nesses casos deve-se administrar uma dose imediata para aumentar em 80–100% e em seguida programar doses adicionais ou infusão contínua para manter um nível hemostático acima de 50. Os sangramentos em pacientes com inibidor podem evoluir com maior gravidade e constituem um dos maiores desafios no tratamento desta doença. O manejo do sangramento nesses casos depende da gravidade e título do inibidor, recomenda-se o uso de agentes de by-pass ou doses mais altas do fator. **Conclusão:** A abordagem de sangramentos em pacientes hemofílicos com inibidores requer avaliação e terapia imediata. A profilaxia adequada reduz significativamente o risco de sangramentos e complicações. A imunotolerância deve ser realizada sempre que possível, pois a resposta aos agentes de by-pass pode ser limitada em relação a resposta ao tratamento com fator VIII.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.485>

HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS EM RECÉM-NASCIDO: RELATO DE CASO

TD Ramos^a, NN Campos^a, LN Cruz^a, RSP Silva^a, DB Aranha^a, APS Bueno^a, TA Bonilha^a, DT Vianna^a, LET Zeitune^b, EET Zeitune^c

^a Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Fundação Educacional Serra dos Órgãos (FESO), Teresopolis, RJ, Brasil

^c Faculdade de Medicina de Petrópolis (FMPFASE), Petrópolis, RJ, Brasil

Objetivos: Relatar um caso raro de Histiocitose de Células de Langerhans em um recém-nascido e atentar-se a importância do diagnóstico precoce e acompanhamento a longo prazo. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, descritivo, baseado em revisão de prontuário. **Resultado:** B.M.A.S, 1 mês e 14 dias, sexo masculino, nasceu de parto cesáreo por malformação do SNC, com boa vitalidade ao nascer, sem distorções, sem necessidade de manobras de reanimação. Apresentando, ao nascimento, lesões pustulosas e vesiculares em todo o corpo e mais intensa em face e irritabilidade intensa. Fez uso de 21 dias de aciclovir e 7 dias de oxacilina com melhora parcial das lesões. Mãe com sorologias negativas para TORCHS e swab vaginal para streptococo negativo. E paciente em questão apresentando sorologias negativas para TORCHS, Zika, Dengue e Chikungunya. A biópsia das lesões da pele congênitas foi conclusiva para Histiocitose de células de Langerhans. Paciente apresentava USTF com esquizencefalia de lábio aberto, RNM de crânio e TC de crânio com hidranencefalia. O mesmo evoluiu com infecção secundária nas lesões da pele, fazendo uso de oxacilina e fluconazol. Durante internação

