

conjunto com estudo imunofenotípico e citogenético. Os sintomas comuns de LLA incluem febre, cansaço ou dispneia, infecções frequentes e perda de peso. Pela progressão rápida e agressiva da doença o diagnóstico e o tratamento médico devem ser imediatos. **Relato de caso:** Paciente masculino, 9 anos, foi admitido ao serviço de pediatria com dor intensa no ombro direito, sem irradiação, há 2 semanas. Evoluiu com dor lombar súbita moderada à direita, com piora à deambulação e irradiação para o quadrante inferior do abdome, refratária à analgesia. Iniciou febre com 1 a 2 picos diários. Ao exame físico, estava hipocorado, taquicárdico e taquipneico. Nos exames laboratoriais, apresentava anemia, aumento de ferritina, VSH e PCR, e leucopenia discreta com desvio a esquerda. A TC de abdome mostrou hepatoesplenomegalia, e a RMN de ombro evidenciou alterações de sinal difusas da medula óssea, com possibilidade de infiltração medular. Foram observadas, ainda, alterações sugestivas de infarto ósseo em metáfise e epífise umeral bilateralmente. A punção para mielograma foi seca, e a biópsia de MO evidenciou espaços trabeculares preenchidos por células pequenas, de escasso citoplasma e núcleos redondos, monótonos, com nucléolos visíveis, mitoticamente ativas e com dispersão da cromatina; necrose focal; aumento da trama reticulínica. As hipóteses diagnósticas foram leucemia aguda ou infiltração tumoral. A imuno-histoquímica confirmou o diagnóstico de LLA B. **Discussão:** A mielofibrose (MF) observada na biópsia de medula óssea, bem como a dificuldade de obtenção de material para mielograma, não são esperados na LLA, sendo mais prevalentes em neoplasias mieloproliferativas em idosos. Esse tipo de acometimento da medula, além de incomum, dificulta e atrasa o diagnóstico, visto que inviabilizou a realização de imunofenotipagem e cariótipo. Assim, o presente estudo contribui para a descrição de um caso raro, pouco descrito na literatura, na qual uma condição incomum (MF) retardou o diagnóstico de uma doença grave (LLA), cujo tratamento precoce é fundamental para um melhor prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.496>

NEUROTOXICIDADE AO USO DE METOTREXATE INTRATECAL

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

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

Introdução: O metotrexato (MTX) é um antimetabólito que inibe a síntese, reparo e replicação celular do DNA, inibindo a diidrofolato redutase. Indicado para o tratamento de diversas neoplasias, pode ser administrado oral, endovenoso, intramuscular, subcutâneo ou intratecal (IT). Quando administrado IT, pode ocasionar neurotoxicidade, classificada em aguda, subaguda e de longo prazo, se manifestam como meningite asséptica, mielopatia transversa, encefalopatia aguda/subaguda e leucoencefalopatia. **Relato de caso:** Paciente sexo feminino, 3 anos. Iniciou seguimento em nosso serviço, com diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda, tratada com

protocolo BFM-2009. Quatro dias após receber primeiro MTX IT, evoluiu com cefaleia intensa recorrente, melhora temporária ao uso de analgésicos, acompanhada de fotofobia, com duração de 2 dias. Solicitado TC crânio, fundoscopia e líquido: sem alterações. Após segundo MTX IT, apresentou dois episódios convulsivos, com intervalo de uma hora, caracterizados por movimento mastigatório com eversão ocular e liberação esfíncteriana, administrado diazepam endovenoso. Evoluiu com sonolência, hiporeatividade, choro incoercível, paresia de MSD e MMII, déficit na fala e amaurose interrogada. TC crânio: Extensa alteração bilateral dos coeficientes de atenuação do córtex e substância branca subcortical dos lobos parietais e occipitais. As características de imagem, sugerem síndrome de encefalopatia posterior reversível relacionado ao quimioterápico intratecal. RM crânio: mantido alterações anteriormente descritas, sugerindo síndrome de vasoconstrição associado ao uso de quimioterápico intratecal. Fundoscopia: papiledema bilateral +/4+. Líquor: sem alteração. Administrado Aminofilina 2,5 mg/kg de 6/6 horas endovenoso, durante o quadro agudo e associado as quimioterapias intratecais seguintes. Atualmentena fase de manutenção, evoluindo com melhora lenta e progressiva, senta sem apoio, engatinha, fala e visão preservadas, porém com dificuldade de deambular. **Discussão:** MTX intratecal é comumente associado à meningite asséptica. Raramente associada à síndrome de leucoencefalopatia reversível posterior, convulsões, déficits neurológicos focais subagudos, poliradiculopatia lombossacral, edema pulmonar não cardiogênico, pneumonite e morte súbita. Não existe um tratamento padrão para qualquer uma dessas neurotoxicidades, que estão relacionadas ao acúmulo de adenosina e homocisteína com efeito excitatório no receptor N-metil-D-aspartato, do qual a aminofilina é antagonista, e portanto utilizada para prevenção. A descontinuidade do MTX deve ser discutida e individualizada. **Conclusão:** Em estudo, a encefalopatia subaguda se desenvolve em 3,8% das crianças tratadas com MTX. Portanto, diagnóstico e tratamento precoce são fundamentais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.497>

NEUTROPENIA CONGÊNITA GRAVE POR HOMOZIGOSE DO GENE G6PC3 EM PACIENTE PEDIÁTRICO DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO SUL DO BRASIL: RELATO DE CASO

HA Castralli, A Zago, G Bellaver, GS Tronco,
L Salatino, WF Silva

*Hospital Universitário de Santa Maria (HUSM),
Santa Maria, RS, Brasil*

Introdução: A neutropenia congênita grave (NCG) é uma desordem multigênica com incidência estimada de 1–4 indivíduos a cada 1.10⁶. Dentre seus padrões de herança, observa-se a mutação de G6PC3, a qual cursa com manifestações extra-hematopoiéticas, como alterações cardíacas e urogenitais e trombocitopenia, refletindo a ampla expressão desse gene. **Objetivo:** Relatar um caso de

