

destacando-se o vírus Epstein-Barr, a *Leishmania sp.* e o *Plasmodium*. Na Bahia, a Leishmaniose visceral é uma doença endêmica, sendo um diagnóstico diferencial importante nos casos de febre, hepatoesplenomegalia, anemia e imunossupressão. O diagnóstico da HLH é baseado no preenchimento de pelo menos cinco critérios, dentre eles: febre, esplenomegalia, duas ou mais citopenias, hipertrigliceridemia e/ou hipofibrinogenemia, hemofagocitose, atividade baixa das células NK, hiperferritinemia e CD25 elevado. A investigação deve abranger estudos laboratoriais, mielograma, exames de imagem e biópsia de qualquer achado suspeito. O tratamento da HLH deve ser associado a resolução imediata de qualquer gatilho subjacente identificado, baseado em uso de glicocorticóide, etoposídeo, e em casos refratários, pode ser necessário o transplante alogênico. **Conclusão:** A Linfocitose Hemofagocítica pediátrica continua sendo um desafio, mesmo com os avanços diagnósticos e terapêuticos atuais. Desse modo, conhecer esta condição e suas etiologias, bem como as doenças regionais mais prevalentes, é essencial para identificação e início precoce do tratamento adequado das afecções, garantindo melhor prognóstico ao paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1035>

DOENÇA FALCIFORME E FIBROSE CÍSTICA: A PROPÓSITO DE UM CASO

LB Mathiasi^a, NNS Magalhaes^b, JC Fabri^b, LANS Fonseca^a, IO Araujo^c, IBS Costa^c, LF Suassuna^c, DOW Rodrigues^d

^a Universidade Presidente Antônio Carlos FAME Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

^c Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^d Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução/objetivos: A Triagem Neonatal (TN) é uma política pública de saúde com o objetivo de identificar patologias genéticas e introduzir manejo e terapias precocemente. A TN inclui a pesquisa para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Doença Falciforme, Deficiência de glicose-6-fosfato, Hiperplasia Adrenal Congênita, deficiência de biotinidase, Toxoplasmosse Congênita e outras cinco doenças relacionadas a defeitos da beta-oxidação dos ácidos graxos. A DF é um termo abrangente que define um grupo de hemoglobinopatias com presença da Hemoglobina S (HbS) incluindo Anemia Falciforme (AF), HbSC, HbS β -talassemia entre outras. A Fibrose Cística (FC) é uma doença autossômica recessiva multissistêmica e sua fisiopatologia envolve mutações deletérias no gene regulador transmembrana (CFTR), o qual codifica uma proteína reguladora da atividade de canais de cloreto e sódio no epitélio da superfície celular. O objetivo desse estudo é relatar um caso de coexistência de DF e FC, duas patologias identificadas no teste do pezinho. **Material e métodos:** Trata-se de um relato de caso de um recém-nascido diagnosticado com DF tipo AF e com FC confirmada através

do Teste do Suor por Coulometria. **Discussão:** A identificação precoce com o tratamento e manejo adequados possibilita redução de morbimortalidade e melhora da qualidade de vida. **Comentários:** A TN com diagnóstico precoce pode modular a sobrevivência de pacientes com doenças raras identificadas no período neonatal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1036>

RELATO DE CASO: ANEMIA MEGALOBLÁSTICA EM LACTENTE COM REGRESSÃO DO DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR

M Toscan, AD Ferrazza, LC Fauth, LG Brito, MCC Erig, AH Schuck, CT Burtet, RM Berthier, BG Pozzi, EW Silva

Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A vitamina B12 não é sintetizada em seres humanos e sua única fonte nutricional são produtos de origem animal. A anemia devido à deficiência dessa vitamina é uma condição rara na infância e geralmente é decorrente da insuficiência de vitamina materna e observada em bebês em aleitamento materno e que apresentam reservas muito escassas, podendo desenvolver sinais e sintomas em poucos meses de vida. A extensão do dano neurológico ao diagnóstico é um preditor de desfechos, embora se observe melhora significativa uma vez que a terapia adequada seja iniciada. **Objetivo:** Relatar o caso de lactente que desenvolveu anemia por carência nutricional com comprometimento neurológico revertido após identificação da etiologia e manejo adequado. **Relato de caso:** Menina, 1 ano, previamente hígida, histórico de aleitamento materno complementado e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Todavia, buscou atendimento por apresentar astenia e prostração, associados a regressão dos marcos do desenvolvimento. Dessa forma, foram solicitados exames laboratoriais, os quais apresentavam hemoglobina de 4,7 g/dL, volume corpuscular médio de 104 e vitamina B12 muito abaixo dos limites de normalidade. Assim, após a exclusão de outras causas orgânicas, foi iniciado a reposição de cobalamina, sendo estabelecido como carencial a causa da deficiência. Após reestabelecer os níveis adequados de vitamina B12 e adequação alimentar, apresentou melhora nos índices laboratoriais e recuperação dos marcos de desenvolvimento. **Discussão:** A cobalamina é crucial para o desenvolvimento e manutenção do sistema nervoso e da eritropoiese. Privação alimentar, baixa condição social, recusa alimentar e negligência são causas que podem levar a essa deficiência. As manifestações iniciais são inespecíficas e comuns a outros tipos de anemia carencial, evoluindo com manifestações neurológicas relacionadas à progressão para desmielinização, degeneração axonal e morte neuronal. Ocorre ainda uma anemia com presença de macroovalócitos, neutrófilos hipersegmentados e hiperplasticidade na medula óssea com maturação anormal. O tratamento é direcionado conforme a causa: reposição adequada da cobalamina é acompanhada de resposta hematológica rápida, aumento na contagem de reticulócitos em uma semana e correção da anemia em seis a oito

semanas. Nos casos de aporte insuficiente na dieta, o tratamento consiste na suplementação diária. A partir do restabelecimento do funcionamento normal da hematopoiese, espera-se melhora do quadro do paciente em 48 horas e a regressão dos sintomas neurológicos ocorre após alguns meses de tratamento. O prognóstico está diretamente relacionado com a severidade e a duração da deficiência, mas geralmente casos leves têm evolução favorável, com regressão dos sintomas neurológicos e das discrasias sanguíneas à medida que os níveis de vitamina B12 são restabelecidos. **Conclusão:** Apesar de ser uma condição rara nessa faixa etária, a deficiência de vitamina B12 pode causar danos graves e permanentes nos pacientes acometidos. Por conseguinte, a prevenção com dieta adequada e o diagnóstico precoce devem ser incentivados, visando a redução da incidência de tal condição e de possíveis sequelas neurológicas aos indivíduos acometidos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1037>

APLASIA DE MEDULA ÓSSEA PEDIÁTRICA: UM NOVO CAMINHO TERAPÊUTICO A SER TRILHADO?

BLR Santos^a, FGDS Andrade^b, GLD Santos^c

^a Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

^b Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), João Pessoa, PB, Brasil

^c Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba (FCM-PB), João Pessoa, PB, Brasil

Introdução: Aplasia de Medula Óssea (AMO) é uma doença hematológica rara, incidindo 1,6 novos casos por milhão. É caracterizada por pancitopenia e classificada como moderada (quando há menos de 50% da celularidade medular para idade associado a um desses critérios: neutrófilos menor que 1.500 microL, plaquetas menor que 150.000 microL ou reticulócitos menor que 60.000 microL), severa (celularidade medular menor que 25% para idade associado, ao menos, a dois critérios: neutrófilos menor que 500 microL, plaquetas inferior a 20.000 microL ou reticulócitos menor que 60.000 microL) e muito severa (os critérios da severa acrescido de neutrófilos menor que 200 microL). Buscou-se fazer uma atualização terapêutica em AMO infantil. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão bibliográfica integrativa com os descritores *treatment in aplastic anemia* e *child* no Pubmed, atualizações do UpToDate e do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) 2023. Selecionados 13 artigos do ano de 2012 a 2023. **Resultados:** O tratamento da AMO é variável e dependente da sintomatologia, com suporte hemoterápico para os casos moderados, e a uma primeira-linha curativa, para os severos e muito severos, com o transplante alogênico aparentado de medula óssea (TCTH) e, na ausência de doadores aparentados compatíveis, Imunossupressão (IST) com Antitumoglobulina (ATG), somada a ciclosporina. O Fator estimulante de Colônia de Granulócitos (G-CSF) não se mostrou eficaz no esquema imunossupressor inicial, porém é um aliado terapêutico nas infecções, não sendo constatado

aumento na incidência de malignização. **Discussão:** Em crianças, a IST tem sobrevida equivalente TCTH, sendo esse último preferível devido menores recidivas e malignização com toxicidade aceitável. Terapêuticas experimentais recém-aprovadas em adultos como eltrombopague, estimulador do receptor da trombopoetina, ainda necessitam de validação em crianças. O eltrombopague é um estimulador do receptor da trombopoetina, conhecida segunda-linha de tratamento da Trombocitopenia Imune Primária, e vêm sendo utilizado associado a IST clássica na AMO em adultos com resultados promissores. Pequenos estudos retrospectivos, alguns ainda discordantes, têm levantado a possibilidade também dos mesmos resultados em crianças, com melhora na sobrevida global, e um leve aumento das transaminases. Há um risco teórico de malignização, não observado na prática até agora. O TCTH haploidentico vêm apresentando excelentes taxas de sobrevida (até 86%) e uma incidência maior de Doença do Enxerto quando comparado ao alogênico não aparentado, podendo tornar-se uma opção terapêutica para faixa pediátrica. **Conclusão:** A AMO é uma doença rara e pode levar à morte nos casos muito severos, caso a terapêutica apropriada não seja instituída. O futuro parece caminhar para adição de novas drogas como eltrombopague nos protocolos de imunossupressão e transplante haploidentico na população pediátrica, porém ainda não se sabe qual dessas duas opções seria a melhor, ou em quais circunstâncias cada uma seria mais promissora.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1038>

HEMOFILIA NA PEDIATRIA: O DESABROCHAR DE UMA NOVA ERA TERAPÊUTICA

BLR Santos^a, FGDS Andrade^b, GLD Santos^c

^a Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

^b Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), João Pessoa, PB, Brasil

^c Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba (FCM-PB), João Pessoa, PB, Brasil

Introdução: A hemofilia é uma coagulopatia hereditária rara ligada ao X, acometendo, praticamente, indivíduos masculinos. É subdividida em A e B, sendo caracterizada pela deficiência do fator VIII e IX da coagulação, respectivamente. Incide 1:4.000–5.000 nascimentos em homens para o tipo A e 1:15.000–30.000 para o B. Quanto ao fenótipo, é classificada em leve, moderado e grave, intrinsecamente ligado aos níveis residuais de fator: 5%–40%, 1%–5% e menor que 1%, respectivamente. Sua apresentação clínica são sangramentos músculo-articulares e, às vezes, cutâneos-mucosos, iniciados ao nascimento, em vacinações ou, comumente, ao engatinhar ou andar. É investigada com hemograma e exames de riação da coagulação (TP, TTPA) e, na vigência de prolongamento do TTPA, solicita-se dosagem dos fatores VIII e IX. Buscou-se fazer uma atualização terapêutica em hemofilia infantil. **Materiais e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica integrativa com os descritores *Hemophilia*, *treatment* e *child* no Pubmed, no Manual de Hemofilia do Ministério da Saúde de