

geralmente sem disfunção de órgãos. Já nos doentes com forma disseminada da doença, a hepatomegalia é muito comum. A disfunção hepática apresenta-se com colestase, icterícia, prurido e/ou hipertensão portal, que se desenvolve ao longo de meses ou anos. A etiologia e a patogênese da H.C.L. bem como seu mecanismo de lesão hepática ainda são objetos de estudo. A eleição do tratamento para os pacientes com H.C.L. depende da forma em que a doença se caracteriza e se há disfunção de órgão. Em doentes com a forma localizada, existe uma alta possibilidade de remissão espontânea. O uso de quimioterapia agressiva, com prednisolona e agentes citostáticos, é a escolha para doentes com as formas disseminada e disfunção de órgão associado. Os pacientes que apresentam comprometimento hepático, dificilmente respondem satisfatoriamente à quimioterapia. O caso clínico apresentado descreve um doente com Histiocitose de Células de Langerhans na forma disseminada com doença hepática associada, complicada com colestase, ainda aguardando realização de biópsia hepática. **Conclusão:** A histiocitose é uma doença rara, desafiadora e de difícil diagnóstico em pacientes pediátricos, em virtude se manifestar com sintomas diversos e inespecíficos, sendo facilmente confundida com outras doenças, carecendo de mais estudos acerca dessa temática.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1094>

APLASIA DE MEDULA ÓSSEA CONSTITUCIONAL ASSOCIADA À DISCERATOSE CONGÊNITA COM MUTAÇÃO EM TINF2 – USO DE DANAZOL

AA Araujo ^a, SM Luporini ^{a,b}, FM Barbosa ^b,
ICO Hegg ^b, M Pizza ^b, ML Borsato ^b,
LMH Coelho ^b, N Saori ^b, P Bruniera ^b

^a Hospital Municipal Infantil Menino Jesus/ IRS Sírio
Libanês, São Paulo, SP, Brasil

^b Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São
Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Disceratose Congênita (DC) é uma síndrome de falência da medula óssea caracterizada clinicamente pela tríade de distrofia ungueal, pigmentação reticular da pele, e leucoplaquia oral e está associada a alto risco de desenvolver aplasia de medula óssea, síndrome mielodisplásica, leucemia e tumores sólidos. Pacientes apresentam Encurtamento do Comprimento T(ECT) e mutações em genes que codificam proteínas envolvidas na homeostase telomérica, que determinam encurtamento dos telômeros, resultando em senescência e/ou apoptose celular. **Relato do caso:** Fem, 8,5a, br, pais não consanguíneos. Aos 5a internada – quadro febril, inapetência, bicitopenia (mielograma – hipoplasia global), EBV IgM e IgG positivos. Recuperação parcial das citopenias e demora em negativar IgM. Ambulatório de hematologia – descorada, leucoplaquia, distrofias ungueais em mãos e pés. Pancitopenia (E 2.2 Hb 9.7 Leuco 4.300 neutro 630 Plaq 21.000). Mielograma – hipoplasia trilinear em mielóide, sem displasia. BMO: hipoplasia trilinear (tecido mielóide 20% e adiposo 80%). Cariotipo: MO 46XX [20], SP 46XX [49]. DEB-teste: negativo. Medida do comprimento Telomérico (técnica

Southern-blot): encurtamento telomérico para a idade da paciente (6,8 kb) (USP-RP). Investigação genética: variante patogênica, em heterozigose, gene TINF2 [c.850^a>G:p.(Thr284Ala)], associada à DC, herança autossômica dominante, já descrita na literatura científica. Há alguns meses – disfagia para alimentos sólidos. EDA: esôfago com estenose anelar fibrótica na altura do cricofaríngeo. EED com contraste – membranas esofágicas, sem outras anormalidades até duodeno-jejuno. Seguindo com alimentação líquida em pequenos intervalos. Evolui com melhora dos sintomas e mantém peso. Inscrita REREME-Inca há 2,5 anos e sem doador idêntico. Com progressão das citopenias foi discutido com Centro Transplantador IOP/GRAACC – iniciamos medicação Danazol – 3 mg/kg/dia – há seis meses. Último hemograma: E 3.17 Hb 10.9 Hto 33 VCM 104.2 Leuco 4.200 neutro 852 Plaq 39.000. **Discussão:** Anemia aplástica constitucional associada à DC é principal causa de morte precoce nesses pacientes. Pacientes com DC e falência medular não respondem à terapia imunossupressora. TCTH é opção curativa para aplasia de medula óssea, embora concorra para acelerar outras complicações da patologia de base, ex. fibrose pulmonar, cirrose, doença venooclusiva. Assim, a sobrevida a longo prazo de pacientes com DC submetidos ao TCTH tem sido muito desencorajadora. Derivados androgênicos vem se mostrando promissores nas telomeropatias por estimular a telomerase a alongar os telômeros. Estudos com a medicação danazol demonstraram o potencial de alongamento telomérico em quase metade dos casos e melhora das doenças que acometem esses pacientes, como anemia aplástica e fibrose pulmonar. Nossa paciente está apresentando melhorias hematológicas, sem qualquer toxicidade. **Conclusão:** Dada as características dos pacientes com telomeropatias e, particularmente, a DC que podem apresentar doenças envolvendo diferentes órgãos e sistemas ao longo da vida, é de muita importância a descoberta de medicamentos que apresentem potencial de regeneração do comprimento telomérico, com ações de melhora global na evolução desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1095>

USO DO BLINATUNOMABE PÓS- TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA NAS LEUCEMIAS LINFÓIDES AGUDAS

GM Queiroz ^a, PCLR Lima ^a, TL Marques ^a,
VN Veras ^a, LB Lima ^a, GFN Bezerra ^a,
ACM Dantas ^a, WCM Filho ^a, RDA Soares ^b,
LA Corrêa ^a

^a Hospital Infantil Varela Santiago, Natal, RN, Brasil

^b Universidade Federal do Rio Grande do Norte
(UFRN), Natal, RN, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é caracterizada por proliferação clonal e acúmulo de linfoblastos na Medula Óssea (MO) e sangue periférico. Após a remissão da doença, até 15% a 20% dos pacientes podem evoluir com recidivas de alto risco. Crianças que apresentam recidiva de alto risco são candidatas ao Transplante de Medula Óssea (TMO) após atingirem uma segunda remissão. O