da droga as concentrações de hemoglobina começam a se recuperar após oito a dez dias, como foi observado no caso, pois a partir de orientações dietéticas para mãe a RN não apresentou mais episódios de hemólise importantes.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.511

510

DIAGNÓSTICO E EVOLUÇÃO DE ANEMIA APLÁSTICA ADQUIRIDA EM PRÉ ESCOLAR: RELATO DE CASO

N.N. Campos, T.D. Ramos, L.P. Gabriel, H.A.P. Cidade, D.B. Aranha, R.S.P. Silva, D.T. Vianna, C.S.F. Facio, M.G.P. Land

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia aplástica é uma doença que cursa com falência medular e pode ser ameaçadora à vida, principalmente em crianças. Seu diagnóstico é complexo, requer a exclusão de causas herdadas e adquiridas afim de instituir o tratamento mais adequado. **Objetivo:** descrever caso clínico de anemia aplástica adquirida, seu diagnóstico e evolução. **Material e métodos:** estudo retrospectivo descritivo, baseado em revisão de prontuário. **Caso clínico:** Paciente masculino, 2 anos e 7 meses, previamente hígido, procurou emergência em 20/05/20 por quadro de febre (1 pico 38 graus), associada a dor abdominal, inapetência e prostração há 48 h. Ao exame se encontrava em bom estado geral, sem dismorfismos, hipocorado 3+/4+, sem linfonodomegalias, visceromegalias ou outras alterações dignas de nota. Em nosso serviço realizou investigação clínica. Colhido hemograma que evidenciou pancitopenia [hemoglobina 2,6 g/dL, hematócrito 9,6%, VCM 121 fL, leucócitos 3400 (neutrófilos 1110) e plaquetas 17.000 mm^3] e então solicitada vaga em serviço de Hematologia Pediátrica. Evoluiu com neutropenia muito grave, anemia e plaquetopenia com alta necessidade transfusional, além de reticulocitopenia. A análise de lâmina de sangue periférico não evidenciou alterações displásicas. No mielograma a medula óssea se apresentava hipocelular nos três setores, com leve aumento de gordura e sem presença de blastos. Imunofenotipagem com baixo percentual de precursores hematopoiéticos e ausência de blastos leucêmicos. Biópsia de medula óssea demonstrou hipoplasia acentuada das três séries, com 10% de celularidade, diagnosticando o quadro como anemia aplástica muito grave. Apresentou dosagem de vitamina B12 e folato normais, sorologias para Parvovírus, Citomegalovírus, HIV, vírus Epstein-Barr e hepatites negativas, hemoglobina fetal levemente aumentada, cariótipo 46 XY, DEB teste negativo e pesquisa de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) negativa. Realizada tipagem HLA (antígeno leucocitário humano). Paciente mantém pancitopenia grave, no momento aguardando transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas. Mantém suporte clínico e laboratorial semanal para intercorrências infecciosas e transfusional sob demanda. Aguarda ainda análise de sangue de cordão umbilical de irmã consanguínea recém nascida. **Discussão:** A hipótese diagnóstica de anemia aplástica usualmente surge em um contexto de pancitopenia e medula óssea hipocelular. O diagnóstico deve ser minucioso e busca tentar distinguir entre causas congênitas e secundárias/adquiridas. As principais causas constitucionais a serem avaliadas são a Anemia de Fanconi e as telomeropatias. Já as adquiridas podem estar relacionadas a exposição ao benzeno, infecções virais, síndromes mielodisplásicas, processos autoimunes e HPN. Para os quadros idiopáticos em pacientes jovens, o tratamento de primeira linha é o transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas com doador aparentado HLA-idêntico. Para aqueles sem irmão HLA-compatível, o tratamento com imunossupressão é preferível. **Conclusão:** A anemia aplástica adquirida em crianças é um quadro grave, cujo diagnóstico deve ser extensamente explorado. Quando indicada, a terapia com transplante de células tronco hematopoiéticas tem por objetivo a cura do paciente. Já na imunossupressão melhorar a qualidade de vida à longo prazo, com o mínimo de eventos adversos possíveis, parece ser um objetivo mais alcançável que a cura.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.512

511

DISSEMINATED INTRAVASCULAR COAGULATION AND CONCOMITANT CENTRAL NERVOUS SYSTEM BLEEDING IN ACUTE MONOBLASTIC LEUKEMIA: CASE REPORT

B.B.L. Alvarenga[a], E. Manzo[a], G.L. Arca[a], M. Higashi[b], E.R. Mattos[b], I.M.V. Melo[a], C.F. Mascarenhas[a], L.P. Queiroz[a], L.B.P. Moreira[a], M.R.V. Ikoma-Colturato[c]

[a] *Serviço de Oncologia Pediátrica, Hospital Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil*
[b] *Unidade de Terapia Intensiva, Hospital Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil*
[c] *Laboratório de Citometria de Fluxo, Hospital Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil*

Introduction: severe coagulation disorder is a life-threatening complication, usually occurring in acute promyelocytic leukemia (APL), however it is rare in all other subtypes of acute myelogenous leukemia (AML). A typical feature of disseminated intravascular coagulation (DIC) is hyperfibrinolysis and reduction of protein C and antithrombin III. The leukemia cells release tissue factor (TF), that induces endothelial cells disruption leading to enhanced TF activation in vessel walls or the increase of inflammatory cytokines that upregulate TF activity in the endothelium or monocytes. Increased TF release activates the extrinsic coagulation pathway, that added to insufficient anticoagulation rescue by activated protein C, results in DIC in leukemia patients, both at the time of diagnosis and during cytotoxic chemotherapy, due the tumor lysis. This clinical condition must be identified and treated immediately, due to its severity. This report illustrates a case of severe DIC with central nervous system (CNS) bleeding in a pediatric patient with acute monoblastic leukemia. **Case report:** a 16 year-old female was admitted in our service with fatigue and back pain and pancytopenia (Hb = 5 g/dL. WBC = 1.950/mL with 5%

blast cells, platelet count = 43.000/mL). She had no fever, lymphnodes, liver or spleen enlargement nor bleeding signals. A bone marrow smear detected 70% myeloid blasts, and the immunophenotype revealed AML with monoblastic differentiation (cyMPO+dim, CD4+dim, CD13+, CD38+, CD45+intermediate, CD117+dim/negative, CD123+, HLA-DR+, and bright positive CD15, CD33, CD56 and CD64). FISH did not detect *PML-RARA* fusion. Hematological karyotype detected translocation t(8;16). During the second day of hospitalization, the patient developed severe headache, drowsiness and vomiting. A cranial computer tomography evidenced extensive right frontal cerebral hematoma. Laboratory testing revealed prolonged PT-INR = 3,21 and APTT = 77sec, and Fibrinogen = 1,2 g/dL (normal: 1,5 – 3,5 g/L). The patient was transferred to the intensive care unit and transfusion support with fresh frozen plasma, thrombocyte and erythrocyte concentrates was initiated. On the third day, chemotherapy was started based on AML-BFM 2008, without Idarubicin, and support for tumor lysis syndrome. However, she presented neurological impairment, with anisocoria and respiratory failure requiring mechanical ventilation. Emergency craniotomy was successfully performed for intracranial decompression. Despite the intensive therapy, the patient maintained DIC and developed renal failure and death by sepsis in febrile neutropenia (germs have not been isolated) and pulmonary alveolar bleeding on the 29th day of hospitalization. **Discussion and conclusion:** the control of bleeding is essential during the induction therapy of AML patients. Chemotherapy can improve the DIC outcome by controlling leukemia, always associated with sources of fibrinogen replacement and agents that convert protein C into the activated form, not widely available in our country. Although the incidence of DIC is rare in non-APL AML, this knowledge is important, which allows the immediate recognition and treatment of this condition, allowing a better outcome for these patients.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.513

512

DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE DIAGNÓSTICO NA ADOLESCÊNCIA

N.F. Beccari, G.M. Raitz, I. Garbin, L.N. Farinazzo, M.S. Urazaki, A.L.J. Silva, C.R. Camargo, C.O. Borges, J.C. Oliveira, A. Lorenzetti

Hospital de Base, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de doença de Gaucher do Hospital de Base de São José do Rio Preto. **Metodologia**: Os dados foram obtidos de forma sistemática por meio de entrevista e revisão do prontuário. **Relato de caso:** Sexo feminino, 14 anos, natural do Ceará, encaminhada ao HB para investigação de pancitopenia, hepatoesplenomegalia e fratura de fêmur. Relatava dor óssea há 05 anos, em MID e bacia, além de aumento de volume abdominal. Ao exame físico apresentava mucosas hipocoradas, fígado palpável a 3 cm de RCD e baço palpável ao nível de cicatriz umbilical, além de deformidades ósseas. Exames iniciais: Hb 10.6 g/dL; Ht 31.8%; VCM 74.8; HCM 24.9; Leucócitos 3.420; Plaquetas 95 mil), TGO 168 U/L, TGP 298 U/L, GGT 100 U/L, FA 261 U/L, BT 1,38 mg/dL, BI 0,92 mg/dL, RET 2,5%, TAD negativo, DHL 208, creatinina 0.4 mg/dL, Ferritina 526 ng/mL, IST 18%, TIBIC 454 ng/mL, Ferro 83 mcg/dL, vitamina B12 490 pg/mL. Exames de imagem evidenciaram: Hepatomegalia leve e esplenomegalia importante (maior eixo medindo 263 mm), rim esquerdo comprimido medialmente pelo baço e necrose avascular de cabeça femoral direita. Prosseguido investigação com mielograma: medula óssea normocelular para idade e presença de macrófagos com inclusões citoplasmáticas tipo "papel amassado", sugestivas de Doença de Gaucher. O diagnóstico foi confirmado com a dosagem de atividade de betaglicosidade, a qual estava reduzida (0,07 mmoL/L/h). Iniciado tratamento com alfa taliglicerase na dose de 30 U/kg a cada 15 dias e acompanhamento no Hemocentro de Rio Preto. **Discussão:** A doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças lisossômicas de depósito. É doença rara, autossômica recessiva, caracterizada por mutação no gene da glucocerebrosidase1, localizado no cromossomo 1q21, que leva à deficiência de betaglicosidade. Tal alteração gera acúmulo de grandes quantidades de glicocerebrosídeos nos lisossomos dos macrófagos. Este depósito inadequado compromete baço, fígado, medula óssea, sistema nervoso central, pulmão e gânglios linfáticos. Há 03 tipos clínicos da doença: o tipo I (não-neuropática) é o mais comum e representa 95% dos casos; as manifestações podem ocorrer desde a infância até na vida adulta; entre os sinais e sintomas temos hepatoesplenomegalia, infiltração óssea, alterações hematológicas decorrentes do sequestro esplênico e da infiltração medular por células de Gaucher. O tipo 2, também chamada de forma neuropática aguda, afeta lactentes e apresenta quadro neurológico grave. O tipo 3, conhecido como forma neuropática crônica, cursa com comprometimento neurológico mais leve que o tipo 2. O diagnóstico é estabelecido por meio da dosagem da atividade da betaglicosidade ácida. O tratamento do tipo 1 é realizado por meio da reposição enzimática. **Conclusão:** Apesar da doença de Gaucher ser a mais frequente das doenças lisossômicas de depósito, é entidade rara e pouco lembrada nos diagnósticos diferenciais de hepatoesplenomegalia e pancitopenia. Os seus subtipos diferem conforme o comprometimento neurológico. Esta paciente apresenta o tipo 1. A suspeição clínica é de grande valia pois o diagnóstico tardio atrasa o tratamento e gera prejuízo funcional e impacto negativo sobre qualidade de vida.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.514