

WAS por sequenciamento do Exoma - presença de mutação patológica no gene WAS. Atualmente em uso de azatioprina mantendo plaquetopenia moderada sem sangramentos. Inscrito no REREME/Inca para busca de doador compatível para TMO no ITACI. **Discussão:** Na deficiência de WASp ocorrem defeitos no citoesqueleto das células do sistema imune que comprometem vários aspectos da atividade celular normal e alterações numéricas e morfológicas em plaquetas. Plaquetopenia de início precoce ocorre em 90% dos casos por trombopoese ineficaz, redução da sobrevivência e/ou eventos autoimunes e 50% desenvolvem dermatite atópica. Doenças autoimunes ocorrem em 40% dos casos. Alguns autores sugerem que um defeito das células T regulatórias de ocorrência natural (nTreg) em suprimir os linfócitos T efetores esteja envolvido com manifestações autoimunes em WAS. Neoplasias podem ocorrer na adolescência e em adultos jovens (linfoma de células B EBV+ e leucemia). Metade dos pacientes apresentam o fenótipo WAS clássico, e os demais seguem com trombocitopenia ligada ao X (XLT) e muito raramente neutropenia ligada ao X (XLN). **Conclusão:** Suspeita de WAS deve ser considerada em pacientes masculinos que apresentam sufusões hemorrágicas mucocutânea e trombocitopenia de início precoce. A expectativa de vida em pacientes com WAS clássica é reduzida por maior incidência de eventos infecciosos, hemorrágicos, doenças autoimunes e neoplásicas. O único tratamento curativo disponível atualmente para a WAS é o transplante de células-tronco hematopoiéticas e, possivelmente no futuro, a terapia gênica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.552>

551

TROMBOCITOPENIA IMUNE PRECEDENDO A SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDE PRIMÁRIA

A.C. Coletti^a, I.C.O. Hegg^a, M. Pizze^a, M.L. Borsato^a, P. Bruniera^a, S.B. Sacchetti^b, M.C. Santos^b, S.M. Luporini^a

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

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

Introdução: A síndrome antifosfolípide (SAF) é um distúrbio multissistêmico autoimune caracterizado por eventos tromboembólicos. Anticorpos antifosfolípidos (AAF) são direcionados contra proteínas de ligação a fosfolípidos. Ocorre de forma primária ou secundária a uma doença autoimune sistêmica, particularmente Lúpus eritematoso sistêmico (LES) sendo esta associação mais frequente na adolescência. A incidência de trombocitopenia observada na SAF varia de 22-42% (mais comum na SAF secundária) e ocorre por vários mecanismos, incluindo ligação direta de AAF a fosfolípidos associados a plaquetas e trombocitopenia imunológica. **Relato de caso:** sexo feminino, 14 a. Iniciou seguimento por trombocitopenia moderada (60.000/ μ L) persistente evoluindo para cronificação. Mielograma (megacariócitos - aumento numérico e hipoplaquetogênicos) - Trombocitope-

nia Imunológica moderada crônica. Permaneceu estável com avaliações semestrais por 3 anos. FAN e anti-DNA nativo negativos. Há seis meses houve piora abrupta da contagem plaquetária necessitando pulsos com metilprednisolona com boa resposta, mas não sustentada. Iniciou azatioprina que manteve por alguns meses. Recebeu corticoterapia em episódios sequenciais de reagudização da plaquetopenia (< 10.000/ μ L e sangramentos) e, após o último episódio vem mantendo prednisona oral em baixas doses. Repetido Mielograma - mesmo padrão inicial. Há três meses veio ao PS com queixa de inchaço e dor em MIE. USG Doppler de vasos venosos de MIE: TVP extensa do membro com ausência de fluxo sanguíneo. Iniciou e manteve anticoagulação em dose plena de enoxiparina por 6 semanas e posteriormente transicionada para varfarina. Com suspeita de SAF, recebeu avaliação da Reumatologia: positividade para Anticoagulante Lúpico e outros autoanticorpos negativos. Com o quadro de TVP extensa e presença de Anticoagulante Lúpico associados a anemia e trombocitopenia - Diagnóstico de SAF primária. Atualmente alcançou a recanalização venosa total de MIE e mantém anticoagulação oral indefinidamente. Evolui com plaquetopenia moderada com uso de prednisona em baixas doses. **Discussão:** Define-se SAF pela presença de um ou mais AAF - anticorpos anticardiolipina (IgG/IgM), anti-beta2-glicoproteína-I (IgG/IgM), anticoagulante lúpico - no cenário de trombose vascular. As manifestações clínicas mais comuns são: trombose venosa profunda, livedo reticular, trombocitopenia e trombose arterial com AVCI. Além da associação de AAF com doenças autoimunes ou reumatológicas, SAF é descrita com malignidades, doenças hematológicas, infecções, doenças neurológicas e drogas. As principais considerações em indivíduos com SAF e trombocitopenia são o tratamento adequado para trombocitopenia e a segurança da anticoagulação. A destruição imune de plaquetas devido a PTI, apresenta quadro leve e em geral não requer tratamento. Recomenda-se anticoagulação profilática com prazo indeterminado naqueles com história prévia de trombose venosa ou arterial ou eventos tromboembólicos. **Conclusão:** Nas trombocitopenias imunológicas que seguem curso crônico devemos verificar, além do FAN e anti-DNA nativo também anticoagulante lúpico e anticardiolipina IgM e IgG.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.553>

552

TROMBOSE DE SEIO SAGITAL SECUNDÁRIA À SÍNDROME NEFRÓTICA: RELATO DE CASO

Y.M. Silva, M.L. Martins, P.H.C.S. Aguiar, H.T. Morais, R.G. Casella, T. Grunewald, S.T.F. Grunewald

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

Introdução: A Síndrome Nefrótica (SN) é classicamente definida como: proteinúria (> 40 mg/m²/hr), hipalbuminemia (< 2.5 g/dL), edema generalizado e hiperlipidemia na maioria dos casos. A perda de proteínas do plasma pela urina pode causar alteração nas concentrações proteicas no organismo,