

submissão e aprovação pelo comitê de ética. A população de estudo foi composta pelos pacientes do estado do Amazonas na faixa etária pediátrica atendidos com diagnóstico de PTI. As variáveis de interesse foram o sexo, idade, naturalidade, procedência, história prévia de infecção e/ou vacinação, presença de manifestação hemorrágica, valor da plaqueta ao diagnóstico e conduta terapêutica escolhida. Os dados foram analisados através de estatística descritiva. **Resultados:** Entre os casos de PTI, 59,4% eram meninas e 40,6% meninos. As idades variaram de 2 meses a 14 anos e a faixa etária mais acometida foi de 0 a 4 anos (43,8%). Em sua maioria os pacientes eram naturais e procedentes da capital-Manaus (75,9% e 77,4% respectivamente). A história de infecção prévia foi relatada por 53,1% dos pacientes sendo a maioria infecções de vias aéreas superiores (70,6%). Manifestações hemorrágicas foram descritas em 93,8% dos casos sendo que a apresentação mais frequente foi a de sangramento cutâneo. 34,4% das crianças apresentaram contagem de plaquetas < 10.000. Em relação à conduta inicial, 50% foi expectante e 50% medicamentosa, sendo que em 87,5% dos casos tratados foi utilizado corticoesteróide e 12,5% imunoglobulina intravenosa. **Discussão:** Esta pesquisa confirmou os dados da literatura referentes aos conceitos diagnósticos da doença e às características dos pacientes. Em relação à conduta terapêutica há bastante divergência na literatura, o que se mostrou presente na pesquisa, haja vista a divisão em 50% para cada opção (expectante ou medicamentosa). Observou-se que o medicamento de escolha foi o corticoesteróide oral, provavelmente pelo seu baixo custo e facilidade posológica, ainda que possuindo diversos efeitos colaterais. **Conclusão:** A despeito de poucos dados publicados sobre o tema na região e por ser uma doença hematológica frequente, espera-se que essa pesquisa venha contribuir com informações acerca do perfil clínico-epidemiológico e da abordagem terapêutica da PTI no Amazonas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.471>

CASO RARO DE ANEMIA APLÁSTICA GRAVE ASSOCIADA A HEPATITE – RELATO E REVISÃO DA LITERATURA

PADSBA Matos, MS Alvarenga, NMG Zanni, LBO Perim, AF Sousa, WSL Goulart, CLC Fonseca, TKD Santos, LP Perim

Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória, ES, Brasil

Introdução: A anemia aplástica associada a hepatite (AAAH) é uma rara doença caracterizada por pancitopenia e medula óssea hipocelular. AAAH representa 2 a 5 % dos casos de anemia aplástica, afeta principalmente crianças do sexo masculino e é fatal quando não tratada. O quadro de hepatite aguda (aumento expressivo e agudo das enzimas hepáticas) geralmente precede a falência da medula óssea em até 6 meses. A etiologia permanece pouco conhecida. São descritos casos na literatura associados a etiologia viral, como parvovírus B19 e Herpes vírus 6, sendo a maioria dos casos soronegativa para os vírus conhecidos (A, B e C). Sabe-se que pacientes com AAAH apresentam níveis mais elevados de Interleucina- 2 e

interferon-gama quando comparados aos pacientes com anemia aplástica não associada a hepatite, o que sugere uma destruição imunomediada das células-tronco hematopoiéticas da medula óssea por linfócitos T citotóxicos. No geral, observa-se uma inversão da relação CD4/CD8+, com CD4 mais baixo e CD8 mais alto, o que não se observa na anemia aplástica não associada a hepatite. O quadro de hepatite que precede a anemia aplástica inclui aumento substancial de transaminases, hiperbilirrubinemia direta, aumento de FAN, necroinflamação com predomínio de células T CD8 e lesão endotelial. O tratamento fundamenta-se em terapia imunossupressora e transplante alogênico de medula óssea com doador HLA compatível. A principal complicação da AAAH é infecciosa, sendo o pulmão o principal órgão acometido. A segunda causa, inclusive de mortalidade, é hemorrágica. A taxa de mortalidade geralmente é maior (até 85%) nos pacientes com anemia aplástica associada a hepatite quando comparada aos pacientes que não possuem hepatite associada. **Relato do caso:** R.J.F.S, masculino, 3 anos, sem comorbidades prévias admitido em hospital pediátrico de referência em Vitória-ES com quadro súbito de sangramento mucocutâneo. À admissão: Hb 8,5, Hto 25,8, leucócitos 1740 com 1044 neutrófilos, plaquetas <1000; reticulócitos 1,69%, TGO 1943, TGP 3231, FA 837, BT 3,4 BD 2,55, BI 0,85. Sorologias negativas incluindo para hepatites virais. Excluída hipótese de hepatite autoimune também. Biópsia de medula óssea evidenciou hipocelularidade e imunofenotipagem da medula óssea revelou inversão da relação CD4/CD8. Realizado painel de dosagem de imunoglobulinas com IgM e IgG abaixo do percentil 3 para idade. Durante internação manteve-se em suporte transfusional (Hb <5,0 Neutrófilos <100 e plaquetas <10.000). Sem doador irmão HLA compatível para transplante de medula óssea, e diante da queda progressiva das enzimas hepáticas e potencial gravidade do caso optou-se por instituir protocolo de imunossupressão com timoglobulina de coelho e ciclosporina. Exames de controle seguiram com transaminases em queda durante o tratamento imunossupressor. Paciente evoluiu com aspergilose pulmonar, iniciado voriconazol com melhora evolutiva e alta hospitalar. Atualmente, após dois meses do diagnóstico, encontra-se em acompanhamento ambulatorial, com resposta parcial e independência transfusional – hemograma com Hb: 8,0 Neutrófilos:1.370 Plaq: 66.000 Ret: 2,50 %. **Considerações finais:** AAAH é uma doença rara, potencialmente fatal e necessita de tratamento imediato em serviço especializado. O relato do caso nos mostra que a terapia imunossupressora instituída precocemente, apesar das transaminases elevadas, contribuiu para o desfecho favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.472>

CYTOGENETIC AND CLINICAL DATA OF VARIANT THREE-WAY TRANSLOCATIONS T(8;V;21) IN CHILDHOOD ACUTE MYELOID LEUKEMIA

RRC Matos^{a,b}, KC Monteso^{a,b}, MT Bizarro^a, MM Rocha^a, T Liehr^c, M Rouxinol^d, E Abdelhay^{a,b}, R Binato^{a,b}, RC Ribeiro^e



^a Instituto Nacional de Câncer José de Alencar

Gomes da Silva (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^b Post-Graduation Program in Oncology, Instituto Nacional de Câncer José de Alencar Gomes da Silva (INCA) Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^c Jena University Hospital, Friedrich Schiller University, Institute of Human Genetics, Jena, Germany

^d Hospital Federal da Lagoa (HFL), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^e Departments of Oncology and Global Pediatric Medicine, St. Jude Children's Research Hospital, Memphis, Tennessee, USA

Objectives: Core binding factor (CBF) leukemias represent an important prognostic group in acute myeloid leukemia (AML). The t(8;21)(q22;q22)/RUNX1 -RUNX1T1 is one of the most frequent abnormalities in childhood AML (7–16%) and is related to a good prognosis. However, on rare occasions, an additional chromosome may be involved in this translocation, which may result in a poor clinical outcome for the patient. In this sense, the prognostic value of the RUNX1 -RUNX1T1 fusion has been widely discussed in the literature. Approximately 3–4% of AML cases with t(8;21)/RUNX1 -RUNX1T1 occur in the context of complex rearrangements, with only a few cases reported in children (0.05–1.1%). Our aim in this work is to demonstrate the clinical and molecular data from four AML pediatric patients with variant three-way translocations t(8;V;21), characterizing in detail the extra chromosomes and fusion products. **Material and methods:** In our cohort of 146 children diagnosed with AML, we observed 22 with complex karyotypes (>3 abnormalities). To date, we detected the t(8;21) in 5/22 cases, among which 4 patients presented the involvement of a third chromosome in t(8;21), characterizing variant three-way translocations t(8;V;21). To characterize the patient's karyotypes, G-banding, FISH, and high-resolution molecular cytogenetics experiments (PCP, WCP, M-FISH, and MCB) were performed on bone marrow and/or peripheral blood cells under standard protocols. **Discussion:** Regarding the mechanism of this type of translocation, Downing et al. (1993) and Tanaka et al. (2012) reported that there are at least two stages for the formation of such complex variants. The region 21(q22) (harboring the RUNX1 gene) translocates to the long arm of chromosome 8, while region 8q22 (harboring the RUNX1T1 gene) translocates to a third chromosome. Interestingly, in our 4 cases, t(8;V;21) demonstrated the same biological behavior in the rearrangement as the other cases reported in the literature. Although, unlike the cases previously reported in the literature, the karyotypes characterized in our study were cryptic, reaffirming the importance of an accurate diagnosis of RUNX1 -RUNX1T1 fusion products. **Conclusion:** With our approach by molecular cytogenetic techniques, we were able to precisely define the breakpoints of the three-way translocations, which will be of importance for future studies, investigating putative genes with impact on the genesis of pediatric CBF leukemias.

DEFICIÊNCIA DE GLICOSE-6-FOSFATO

DESIDROGENASE ASSOCIADA À DISFUNÇÃO NEUROLÓGICA INDUZIDA POR BILIRRUBINA – RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

LA Mendes, ES Beiral, NMG Zanni

Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória, ES, Brasil



Introdução: A deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) trata-se de uma doença de caráter hereditário, que acomete cerca de 7% da população brasileira. É causada por alteração genética na enzima G6PD dos eritrócitos, que em condições normais protege as hemácias de lesão oxidativa. A maior parte dos casos é assintomática, com manifestações clínicas secundárias a anemia hemolítica, após exposição a alguns agentes infecciosos, alimentos e fármacos. No período neonatal, a deficiência de G6PD representa uma causa relevante de hiperbilirrubinemia. Sabe-se que a hemólise gerada pelo dano oxidativo leva a liberação de bilirrubina não conjugada, a qual em níveis acentuados atravessa a barreira hema-toencefálica, causando disfunção neurológica induzida por bilirrubina (DNIB), que é a principal complicação dessa patologia. Geralmente se manifesta no recém-nascido com letargia, sonolência e hipotonia. A lesão neuronal induzida pode evoluir e provocar manifestações neurológicas a longo prazo, denominadas de encefalopatia bilirrubínica crônica (EBC) ou kernicterus, que incluem limitações do olhar, alterações da marcha, deficiência auditiva e de linguagem. Portanto, o tratamento no período neonatal fundamenta-se em controle de icterícia, com fototerapia e prevenção da encefalopatia bilirrubínica. **Relato de caso:** Recém-nascido do sexo feminino, filha de mãe portadora de hipertensão arterial sistema crônica, 5ª gestação materna, sem irmãos com histórico de icterícia. Idade gestacional de 38 semanas, parto cesariana indicada por hipertensão materna e iteratividade, sem intercorrências durante o parto. Com 41 horas de vida apresentou icterícia, sem fatores de risco identificados, com hiperbilirrubinemia em níveis de fototerapia conforme normograma de Bhutani de 2004. Submetida a fototerapia, coletados exames de controle que evidenciaram níveis de bilirrubina abaixo de indicação de fototerapia, sendo optado por suspensão. Com 113 horas de vida, apresentando icterícia residual, com ganho ponderal adequado e em aleitamento materno exclusivo, recebeu alta hospitalar. Em 11º dia de vida, avaliada ambulatorialmente e identificada piora de icterícia, com hiperbilirrubinemia acima de valores de exsanguinotransfusão. Procedida internação em UTIN, realizada fototerapia intensiva, completando 10 dias totais de fototerapia. Devido a hemólise importante, paciente recebeu hemotransfusão e iniciado ácido fólico. Para diagnóstico etiológico, realizada pesquisa de anticorpos irregulares, teste do eluato e Coombs direto, todos negativos, além de dosagem de TSH normal. Feito dosagem de G6PD que evidenciou deficiência da enzima. Realizados exames de imagem de sistema nervoso central que identificaram depósito de bilirrubina em sistema nervoso central. No entanto, clinicamente paciente não apresentava sinais de DNIB. Após diagnóstico e seguimento rigoroso, paciente recebeu alta para acompanhamento com neurologista, hematologista e em APAE para estimulação precoce.