

**Conclusão:** A deficiência de G6PD tem como principal consequência a EBC, que causa sequelas clínicas permanentes. Logo, o controle da icterícia neonatal e a prevenção do Kernicterus representam as principais medidas para uma evolução favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.474>

#### DIFICULDADE DIAGNÓSTICA DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA/LINFOMA LINFOBLÁSTICO: RELATO DE CASO.



MAB Beleze, T Gavron, FC Trigo, LC Franco

Universidade Estadual de Londrina, Londrina, PR, Brasil

**Resumo:** Paciente sexo masculino, de 12 anos, proveniente de Porecatu-PR, deu entrada no Hospital Universitário de Londrina com queixa de dor abdominal difusa e dispneia. Evoluiu com quadro de lombalgia à direita, febre, seguido de dor intensa e difusa em região abdominal, e urina escurecida e com odor fétido. À admissão, paciente apresentava-se em regular estado geral, descorado, emagrecido, taquipneico e taquicárdico, icterício (1+/4+), com linfonodomegalias cervical posterior e subclavicular. Abdome doloroso à palpação difusa, com presença de hepatoesplenomegalia. O hemograma demonstrou a presença de anemia (Hb 10,1) e leucocitose (Leucócitos totais 78.260, 1% blastos, 10% bastões, 72% segmentados, 1% eosinófilos, 14% linfócitos, 2% monócitos). Evoluiu com piora da dispnéia e necessidade de cateter nasal (CN). Iniciado oxigênio terapia com máscara de alto fluxo (MAF) com melhora da saturação. Apresentou nova piora do padrão respiratório, mesmo em uso de MAF, com sinais de insuficiência respiratória e necessidade de intubação orotraqueal (IOT). Diante da gravidade do quadro, paciente foi admitido em leito de UTI evoluindo com necessidade de droga vasoativa para estabilidade hemodinâmica. Foi observado o surgimento de lesões papulares infiltradas em tronco, sem rash ou descamação. Na ocasião, coletado material da lesão para culturas e anatomopatológico e coleta de mielograma. O paciente foi transferido para o Instituto do Câncer de Londrina (ICL), pela falta de imunofenotipagem e citogenética em nosso serviço. O resultado do anatomopatológico demonstrou derme com áreas de infiltração nodular de células atípicas de citoplasma moderado e núcleos irregulares e atípicos, padrão sugestivo de neoplasia. O mielograma evidenciou elevada relação granulocítica/eritrocitária (10,5:1,0) e forte suspeita de linfoma. Realizado imunofenotipagem demonstrando grupo de células da linhagem linfóide T anômalas, que correspondem a 22,8% das células totais analisadas. Frente aos resultados, foi identificado neoplasia de células T com imunofenótipo que não permitia caracterizá-la como células T imaturas. Tendo em vista que se trata de uma criança de 12 anos com uma doença agressiva, com evolução à óbito em dez dias a partir da admissão em nosso serviço, considerouse a possibilidade de um linfoma T agressivo ou uma neoplasia de células T com comportamento de leucemia aguda. Em geral, os subtipos mais comuns de LNH pediátrico são derivados da linhagem progenitora de células B. Contudo, 15% são derivados da linhagem de células T, dentre eles, os linfomas

de célula T linfoblásticos (1% do total), que se assemelham clinicamente a leucemia linfóide aguda. Teorias sobre a patogênese molecular do LL se baseiam em estudos sobre leucemia de células T, com a suposição de que essas duas patologias representam diferentes manifestações de uma doença de entidade única, porém, ainda não há provas concretas para tal. Conclui-se que o diagnóstico de LLA/LL mostra-se difícil, tanto pela origem ainda incerta dos clones celulares de LNH de células T, quanto pela dificuldade técnica para realização de imunofenotipagem, indisponível na maioria dos serviços. Desse modo, é importante sempre estar atento aos sinais e sintomas da doença para que o diagnóstico possa ser feito precocemente visando um melhor prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.475>

#### DISCRATOSE CONGÊNITA COM SÍNDROME DE HOYERAAL-HREIDARSSON COM MUTAÇÃO EM TERT



AC Coletti, ICO Hegg, M Pizza, ML Borsato, P Bruniera, SM Luporini

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

**Introdução:** Telômeros são estruturas nucleoproteicas localizadas nas extremidades dos cromossomos cuja função é manter a integridade genômica. Mutações em genes da telomerase ou em genes envolvidos na homeostase telomérica determinam encurtamento excessivo dos telômeros, resultando em senescência celular e/ou apoptose. A disfunção telomérica traduz-se no desenvolvimento de doenças envolvendo diferentes órgãos. Coletivamente, estas enfermidades ocasionadas pelo encurtamento telomérico excessivo são chamadas telomeropatias. **Relato do caso:** Paciente iniciou seguimento com 1.2 a por citopenias moderadas em hemograma de rotina. Atualmente com 5a. Masc, br, filho único de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares. PC, 35 sem, RCIU, 1.400 g, PC 29 cm. Achados em exame físico: microcefalia, hipertelorismo ocular, baixo desenvolvimento somático, atraso DNPM e marcha atáxica. Pele com equimoses e leucoplaquia oral, sem demais alterações. Hemograma: E 2.98 Hb 10.6 Hto 29 VCM 102,2 Leuco 3.340 neutro 820 Pla 14 mil. Mielograma: hipoplasia trilinear, sem displasias. Biópsia MO: hipocelular para a idade (10% de tecido mielóide), sem displasias. Citogenética MO: 46,XY[20]. TC/RNM crânio: microcefalia com atrofia importante do cerebelo. DEB-teste: negativo. Medida do comprimento Telomérico (em leucócitos de sp - técnica Southern-blot): muito encurtado para a idade (< 6 kb) (USP/RP). Investigação inicial gene DKC1: ausência mutações. Atualmente, mini-exoma realizado no HC/FMUSP: duas variantes no gene TERT em heterozigose. Aguarda no REREME-Inca doador idêntico para TMO alogênico. **Discussão:** Telômeros caracterizam-se por uma sequência repetitiva (TTAGGG) recoberta por numerosas proteínas – capping telomérico. Este é um mecanismo protetor cujo principal mediador é o complexo proteico shelterin, constituído pelas proteínas TRF1, TRF2, TIN2, POT1, RAP1 e TPP1. A

telomerase, constituída por TERT, TERC, DKC1, NOP10, NHP2 e GAR1, alongam os telômeros continuamente, mantendo a capacidade replicativa da célula. Mutações em genes codificadores do complexo telomérico resultam em telômeros muito curtos para a idade. DC é uma telomeropatia caracterizada por uma tríade clínica muco-cutânea, risco de falência medular, neoplasias malignas, cirrose hepática e fibrose pulmonar. Incidência aproximada de 1 por milhão, mais comum no sexo masculino (3,2:1). Descritos 14 genes cujas mutações se associam à DC, todos eles relacionados ao complexo telomérico e apresentando diferentes tipos de hereditariedade. A síndrome de Hoyeraal Hreidarsson é uma das formas mais severas de DC, se apresenta precocemente, em lactentes. Relatos incluem hipoplasia cerebelar, atraso crescimento somático e DNPM, retardo do crescimento intra-uterino, falência medular e achados muco-cutâneos. **Comentários:** As síndromes de encurtamento telomérico ainda permanecem um desafio na prática clínica do hematologista pediátrico, tanto do ponto de vista diagnóstico como na programação terapêutica. O acompanhamento desses pacientes, assim como os portadores de outras síndromes que causam aplasia da MO é imprescindível, uma vez que essas condições cursam com risco aumentado para neoplasias hematológicas, SMD e tumores sólidos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.476>

## MULTIDISCIPLINAR

### ODONTOLOGIA

#### DOENÇA DO ENXERTO CONTRA O HOSPEDEIRO CRÔNICA ORAL EM PACIENTE SUBMETIDO A TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS HAPLOIDÊNTICO: RELATO DE CASO

AAL Junior, KSM Macari, MF Corrêa, EM Lima, FL Coracin, VT Neto, RS Ferreira, NC Villela, LF Lopes, LJ Neves

Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

**Introdução:** A doença do enxerto contra o hospedeiro (DECH) é uma reação das células imunocompetentes do doador contra as células imunocomprometidas do receptor, após um transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) alogênico. A DECH crônica em cavidade bucal (DECH-c oral) tem incidência em cerca de 70% a 83% e tem como critérios suficientes para o diagnóstico alterações na mucosa bucal tipo líquen plano. Outros sinais encontrados, porém insuficientes sozinhos para confirmar um diagnóstico, são xerostomia, mucocelas, atrofia de mucosas, úlceras e pseudomembranas. O objetivo do trabalho é relatar um caso de DECH crônica com manifestação em cavidade bucal após TCTH do tipo haploide. Caso clínico: Paciente P.G.S., sexo masculino, 21 anos, com diagnóstico de Linfoma de Hodgkin refratário recidivado após TCTH autólogo, foi submetido a 2ºTCTH em abril de 2016, desta vez alogênico haploide. Desenvolveu DECH-c oral no D+408, tendo como sinais manchas hipercrômicas em lábios, lesões liquenóides em mucosa bucal,

hipossalivação e, como sintoma, xerostomia. Além da DECH-c oral, houve sobreposição de candidíase oral. Como tratamento para a DECH-c oral, inicialmente, foi instituído bochecho com Dexametasona Elixir, 4 vezes ao dia, com acompanhamento mensal; em seguida, visto que não houve melhora da condição bucal, optou-se pelo Dipropionato de Beclometasona Spray, 2 puffs, 2 vezes ao dia, também com retornos mensais para observação e, para a infecção fúngica, foi prescrito bochechos com Nistatina 100.000 UI, 4 vezes ao dia. Com a resolução completa das lesões em mucosa bucal foi suspenso o tratamento tópico, mantendo apenas o uso de Tacrolimo pomada em lábios em virtude de manchas hipercrômicas labiais persistentes. Atualmente, encontra-se em tratamento com metotrexato (MTX) devido piora da DECH crônica após tentativa de redução da imunossupressão, com melhora significativa das lesões labiais. **Discussão:** A manifestação clínica da DECH-c oral pode envolver qualquer região da boca: lábios, mucosas labiais e jugais, língua, palatos duro e mole, assoalho de boca, gengiva, bem como a função salivar e a restrição do movimento bucal. O tratamento da DECH-c oral visa reparo tecidual, recuperação da funcionalidade e melhora da qualidade de vida dos pacientes. Dentre as medidas farmacológicas terapêuticas, os medicamentos esteroidais apresentam bons resultados clínicos e evidência científica, comprovando eficácia nos pacientes comprometidos pela patologia. **Conclusão:** É imprescindível a presença do cirurgião-dentista capacitado inserido na equipe multidisciplinar oncológica, visando o diagnóstico e o tratamento de complicações tardias do TCTH como a DECH-c oral, promovendo qualidade de vida aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.477>

### HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA

#### DOENÇA FALCIFORME: INFARTO ÓSSEO OU OSTEOMIELITE?

ARAD Santos, MAG Ferrarini, JAP Braga

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

**Objetivo:** Identificar características clínicas e laboratoriais de osteomielite (OM) em 3 pacientes com doença falciforme (DF). **Método:** Avaliação retrospectiva do prontuário. Caso 1 Menino, 12 anos, HbSS, em transfusão crônica desde os 8 anos, por AVC. Procurou o pronto socorro (PS) com queixa de dor em membros superiores (ms) e inferiores (mi), de forte intensidade há 1 dia, negava trauma, febre ou demais queixas, melhorando com o uso de tramadol. Hb 10,6g/dL; GB 2600/mm<sup>3</sup> (6475 N; 3667 L); PCR 97,32 mg/L. No 2º dia de internação (DI) iniciou quadro de parestesia em mandíbula esquerda (E), com sinais flogísticos e dor no último molar E. Ulectomia: saída de secreção purulenta. No 3º DI introduziu ceftriaxone (CTX) e clindamicina e drenagem do molar. Ressonância magnética (RM) sinais de OM. Afebril por 9 dias. Nenhum agente foi isolado. Alta Hb 11,5; GB 12300 (7417 N; 2645 L) PCR 6,85, com ciprofloxacino (CPX) e clindamicina, VO, por 49 dias. Caso 2 Menina, 9 anos, HbSC. Procurou o PS com queixa de dor de forte intensidade em região lombar

