

1.13 TGO 301 TGP 463 GGT 1.227 FA 301/42 dias vida – Hb 8.6 Leuco 9.340 neutro 4.550 Plaq 96.000 BD 1.69 BI 1.15 DHL 612 TGO 448 TGP 599 GGT 1.172 FA 370 fibrinog 201. Recebeu 9 doses de Emapalumabe. 16.03.21 – Exoma – Linfocitose Hemofagocítica Familiar Tipo 3 (FHL3). Transferida ao ITACI – finalizou a medicação e realizou TCTH. Boa evolução até 2 meses pós TMO, quando desenvolveu Doença Venoso-Oclusiva (VOD), evoluiu para óbito. **Discussão:** Falência hepática aguda é rara em neonatos e evolui com elevadas taxas de mortalidade. A etiologia dessa condição difere daquelas ocorrendo em crianças maiores. Diagnósticos diferenciais são hemocromatose, LHF, infecções virais e alguns defeitos metabólicos. Existem alguns relatos de neonatos com LHF apresentando-se com hidrôpsia fetal e falência hepática fulminante. **Conclusão:** LHF é uma doença rara cujas manifestações ocorrem principalmente nos dois primeiros anos de vida. A apresentação neonatal é incomum. Na literatura, poucos casos são relatados nas primeiras semanas de vida e com rápida evolução para falência hepática aguda. A evolução desses casos é frequentemente para óbito. Entretanto, estabelecer o diagnóstico tem importantes implicações para o aconselhamento genético.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.612>

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: RELATO DE CASO

AKF Costa, ARC Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes,
Universidade Federal de Alagoas (HUPAA/UFAL),
Maceió, AL, Brasil

Objetivos: A investigação da anemia na pediatria inclui-se questões relacionadas a história, exame físico e investigação laboratorial com o intuito de classificar e propor uma abordagem adequada a essa faixa etária. Nesse contexto encontram-se anemias raras, a exemplo da Anemia de Blackfan-Diamond (ABD). Portanto, objetiva-se relatar um caso sobre os desafios do diagnóstico da ABD no paciente pediátrico. **Material e métodos:** Baseia-se em uma análise retrospectiva de um relato de caso através de coleta de dados realizada por prontuário. **Resultados:** Paciente, sexo masculino, 4 anos, acompanhado desde março de 2019 com 1 ano no hemocentro com quadro sintomatológico de anemia grave (normocromica e macrocítica) com reticulocitopenia acompanhado de microcefalia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Coletados exames e descartado anemia por origem nutricional, hemolítica e anemia de doença crônica. Em segmento clínico foi avaliado a Medula Óssea (MO) com mielograma, biópsia e imunofenotipagem com resultados a seguir: MO hipocelular para idade, com hipocelularidade acentuada da série vermelha, presença de 10% de células imaturas (hematogônias). Biópsia de MO com resultado normocelular (cerca de 80%) e imunofenotipagem indicou aumento de mieloblastos, hematogônias e alterações nas séries granulocítica e eritróide. Paciente evoluiu no período com necessidade de inúmeras transfusões sendo a primeira aos três meses. Inicialmente foi levantada a hipótese de Síndrome Mielodisplásica (SMD),

entretanto após discussões clínicas, achados mais significativos na serie eritróide, aparente falência medular e pesquisa nas revisões de literatura os quais preencheram os critérios para ABD. Por esse motivo optou-se por iniciar teste terapêutico com corticoterapia no qual apresentou resposta clínica satisfatória. **Discussão:** A anemia no contexto da infância exige uma abordagem ampla devido ao número extenso de repercussões clínicas que podem gerar complicações no desenvolvimento. No caso da ABD esse diagnóstico torna-se complexo na maioria dos casos sendo fundamental a avaliação da MO e a correlação clínica, a ABD se classifica como uma aplasia eritróide congênita que se apresenta na infância, geralmente no primeiro ano de vida e tem como características a anemia normocromica e macrocítica; associada a malformações congênitas. É reconhecido que existe um amplo espectro fenotípico da ABD. Sendo assim, deve-se considerar ABD em pacientes com anemia macrocítica inexplicada com reticulocitopenia após exclusão de outras etiologias. O diagnóstico é realizado com critérios clínicos e laboratoriais estabelecidos no consenso clínico internacional de 2008. Após o diagnóstico deve-se realizar avaliação com exames de imagens a fim de investigar malformações. O tratamento de primeira linha é a corticoterapia associada ou não a transfusões e tem como segunda linha para casos refratários a possibilidade de transplante de MO. **Conclusão:** Por ser uma anemia rara e de difícil diagnóstico conclui-se a importância da avaliação clínica e laboratorial detalhada com o objetivo de um tratamento direcionado com o intuito de prevenir durante o acompanhamento complicações mais comuns como as endocrinológicas e o aparecimento de neoplasias. O prognóstico é favorável, a maioria dos casos respondem a terapia com glicocorticóides e alguns apresentam remissão adquirindo estabilidade da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.613>

SPUR CELLS ANEMIA EM CRIANÇAS COM CIRROSE HEPÁTICA

AA Araujo, G Porta, I Miura, SM Luporini

Hospital Municipal Infantil Menino Jesus, Instituto
de Responsabilidade Social Sírio Libanês (SP), São
Paulo, SP, Brasil

Introdução: Cirrose hepática é frequentemente associada com anemia crônica. A patogenia da anemia nesta condição é complexa e multifatorial e incluem, destruição de eritrócitos por hipersplenismo ou auto-imunidade, supressão da medula óssea, deficiências de vitaminas, sangramentos por plaquetopenia, distúrbios de coagulação e varizes gastroesofágicas. Anemia hemolítica grave não-imune é um raro fenômeno em pacientes com cirrose hepática e pode estar associada com a presença de spur cells ou acantócitos. Spur cells anemia (SCA) é uma grave patologia em pacientes cirróticos, indicando pobre prognóstico. **Relato do caso:** Fem, br, 2,5 anos, filha única de pais jovens não consanguíneos. Histórico familiar – avô materno com cirrose alcoólica e TxHep aos 50 anos. Com 1 ano foi avaliada no Instituto Bol-drini em Campinas – hepato-esplenomegalia, icterícia e

anemia. Internada por 8 dias – coleta Biópsia Hepática – recebeu CH e encaminhada ao Grupo de Fígado do HMIMJ. Descorada, icterícia rubínica +3/+4, Fígado a 4 cm RCD, baço a 7 cm RCE. Ex Lab - E 2,24 Hb 7,7 VCM 99,6 Leuco 13.200 neutro 2.750 PlaQ 94.000 TGO 85 TGP79 GGT 56 F.Alc 198 BT16.93 BI 13,34 BD 3,59 DHL533. Revisão lâminas de biópsia hepática no HSL – cirrose hepática com intensa atividade inflamatória periportal, fibrose septal com transformação nodular. Exoma – investigação síndromes colestatísticas familiares – negativo. Testes para hemólises herdadas negativas e teste coombs D e I negativos. Citologia de eritrócitos em sangue periférico – presença de acantócitos (*spur cells*). Evoluiu com elevados valores de BT e BI, EPO 4.000, haptoglobina 7,8 e reticulócitos de 3%–4% e períodos de grandes elevações alcançando 14,8%. PlaQ 44.000 a 117.000 Colest 542 TG180 TGO 147 TGP121 GGT58 FA 650 TP 29^u 23 cr 0.3. HD – Cirrose Criptogênica associada à *spur cell anemia*. Realizou TxHep intervivos com mãe doadora no HSL aos 1,8 anos. Paciente evoluindo com normalização dos parâmetros hepáticos e hematológicos. Em uso de imunossupressão. **Discussão:** Anemia hemolítica por acantócitos ou *spur cells* é uma patologia adquirida. *Spur cells* são eritrócitos com projeções semelhantes a picos ou espículas que variam em largura, comprimento e distribuição. Alterações na forma e flexibilidade induz meia-vida reduzida na circulação por rápida destruição esplênica. A patogenia da SCA envolve mudanças em lipídeos séricos que afetam a composição e fluidez das membranas eritrocitárias. Critérios diagnósticos utilizados em alguns relatos – Hb < 10 g/dL, hemólise, *spur cells* > 5% em sangue periférico, e excluindo outras causas de anemia. Prevalência da entidade em cirróticos adultos variou de 13% a 31%. A presença de acantócitos ≥ 5%, é forte preditor independente de mortalidade e merece investigação como um indicador prognóstico em pacientes que aguardam transplante hepático. Completa resolução da SCA tem sido relatada após TxHep em todos os estudos e relatos de casos. Este fenômeno pode ser explicado por normalização do metabolismo lipídico. **Conclusão:** Avaliação da morfologia dos eritrócitos em sangue periférico de pacientes cirróticos apresentando quadro de anemia hemolítica não-imune adquirida pode representar um diferencial na avaliação desses pacientes. Pode prover informação importante para identificar pacientes com *spur cell anemia* para configurá-los uma prioridade para transplante hepático e melhorar taxas de sobrevida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.614>

TROMBOCITOPENIA LIGADA AO X

AC Coletti, FM Barbosa, M Pizza, ML Borsato, P Bruniera, JF Fernandes, SM Luporini

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

Introdução: Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma condição genética ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene WAS, que codifica a proteína da síndrome de

Wiskott-Aldrich (WASp) expressa em células hematopoéticas. Há um amplo espectro de gravidade da doença devido a mutações genéticas em gene WAS, variando de fenótipo grave como WAS Clássica associado a infecções bacterianas e virais, eczema grave, autoimunidade e/ou malignidade; uma forma mais branda caracterizada por trombocitopenia e infecções menos graves, podendo apresentar leve eczema, referido como 1trombocitopenia ligada ao X e ao fenótipo clínico mais raro de neutropenia ligada a X. **Relato do caso:** masc, 5a, filho único, pais jovens, não consanguíneos. Ao nascimento internado por icterícia, presença de anticorpos maternos. Iniciou seguimento aos 2 meses – trombocitopenia imunológica secundária a anticorpos maternos (PlaQ 52.000 μ L). Mielograma: S. megacariocítica numericamente normal, raros em plaquetogênese. Evoluiu com trombocitopenia moderada e períodos < 10.000 μ L terapias de resgate com imunoglobulina humana e corticoterapia. Quando o quadro se agravou iniciada Azatioprina – curso de 4 meses, sem resposta. Novo mielograma: Série megacariocítica normocelular e hipoplaquetogênica. Contagens plaquetárias ≤ 10.000 persistentes submetido à esplenectomia aos 3 anos – alcançou plaquetas 150.000–450.000 μ L, sustentada. Meses após esplenectomia iniciou quadro de dermatite atópica leve/moderada. Aos 4 anos de idade quadro de otite média aguda por *Haemophilus*, não complicada. Aos 4,5 anos internado por sepse Pneumococo, evoluindo com choque tóxico e necrose tubular aguda, necessitando diálise peritoneal prolongada, com alta após 2 meses. Sequenciamento Genético identificou variante patogênica c.295C > T:p (Gln99*) no exon 3 do gene WAS em hemizigose. Trata-se de variante *nonsense* que introduz um códon de parada precoce da tradução proteica resultando em ausência da proteína WASp. Segue ambulatório na hematologia pediátrica e multiprofissional. Mantém quadro de dermatite atópica leve/moderada e contagem plaquetária normal. Obteve doador HLA-idêntico no REREME/Inca e está em programação para TCTH no serviço de TMO do ITACI – HC/USP. **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 sobrevida e/ou eventos autoimunes e 50% desenvolvem dermatite atópica. Doenças autoimunes ocorrem em 40% dos casos. 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. Conforme o sistema de pontuação nosso paciente não apresenta a forma clássica de WAS; mas sim, TLX associada a autoimunidades. 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 hematopoéticas e, possivelmente no futuro, a terapia gênica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.615>