

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 colestáticas 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 *spurr 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. Mantem 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>