

though further investigations are needed to confirm these results.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1033>

IMUNOFENOTIPAGEM POR CITOMETRIA DE FLUXO NA DETECÇÃO DE TUMORES SÓLIDOS PEDIÁTRICOS EM ASPIRADO DE MEDULA ÓSSEA DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA

AO Silva, F Gevert, R Rosati, EK Carbone, AAC Castro, GCFL Canali, CC Vicentini, APKP Bom, HH Hassmann, FM Watanabe

Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

Objetivos: Analisar o desempenho diagnóstico da imunofenotipagem por citometria de fluxo na detecção de tumores sólidos pediátricos em aspirados de medula óssea de pacientes em um serviço de referência. **Material e métodos:** Estudo descritivo observacional retrospectivo que analisou os resultados de imunofenotipagem por Citometria de Fluxo (CF) na identificação de tumores sólidos em aspirados de medula óssea de crianças atendidas no Hospital Pequeno Príncipe. Esses resultados foram comparados com o estudo anatomo-patológico, considerado padrão ouro, quanto à concordância diagnóstica entre os métodos. Os resultados foram descritos como variáveis categóricas binárias nominais, sendo calculados sensibilidade, especificidade, valores preditivos positivos e negativos, e razões de verossimilhança. Os intervalos de confiança foram determinados através do software R versão 4.3.1, utilizando a função diagCI do pacote bootLR (Marill et al., 2017), com parâmetro $R = 104$. **Resultados:** Na amostra composta por 104 exames, a CF mostrou uma sensibilidade de 48% (95% IC 29,2–67), especificidade de 100% (95% IC 95,5–100), valor preditivo positivo de 100% (95% IC 74,1–100), valor preditivo negativo de 87% (95% IC 78,8–92,5), razão de verossimilhança positiva infinita devido especificidade de 100% (95% IC 12,2– ∞), e razão de verossimilhança negativa de 52,2% (95% IC 31,8–73). A acurácia diagnóstica calculada foi de 88%. **Discussão:** A Citometria de Fluxo (CF) é uma ferramenta essencial para diagnóstico rápido, classificação e monitoramento terapêutico para a maioria das neoplasias hematológicas. Por outro lado, poucos estudos avaliaram, até o momento, a utilização do método para o *screening* diagnóstico e subclassificação de tumores sólidos pediátricos. A CF tem várias características que a tornam uma ferramenta útil: rápida execução, possibilidade de avaliação de amostras paucicelulares inviáveis para histologia e imunohistoquímica, análise de expressão antigênica mais objetiva que o olho humano, menor custo de anticorpos monoclonais utilizados na CF. Na amostra do estudo a CF mostrou-se um método pouco sensível, porém altamente específico. A especificidade é “perfeita” determinando uma razão de verossimilhança positiva infinita, sendo necessário uma casuística maior para avaliar este parâmetro com mais detalhe. Os 12 exames falsos negativos foram submetidos a revisão pela citometrista responsável: em 6 amostras havia hemodiluição com pouca quantidade de eventos analisados; em 2 havia infiltração por células de grande tamanho que

possivelmente não passaram pelo citômetro. Desta forma, dentre as amostras com resultado falso negativo, 66% apresentaram este resultado devido a questões pré-analíticas, sendo hemodiluição o principal fator. **Conclusão:** A imunofenotipagem por citometria de fluxo é um método diagnóstico com potencial aplicação na avaliação de infiltração da medula óssea por tumores sólidos pediátricos. É necessário criar padronização de viabilidade e qualidade da amostra para este fim, com número mínimo de eventos analisados bem estabelecido.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1034>

LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA A LEISHMANIOSE VISCERAL: RELATO DE CASO EM PEDIATRIA

EO Braga^a, ACA Mendes^a, JBB Macedo^a, MEFD Santos^a, NT Carmo^a, RS Guerra^b, RQS Póvoas^b, TCC Fonseca^b

^a Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC), Ilhéus, BA, Brasil

^b Grupo de Apoio à Criança com Câncer - Sul da Bahia (GACC), Ilhéus, BA, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de uma criança diagnosticada com Linfohistiocitose Hemofagocítica secundária a Leishmaniose visceral em Hospital Pediátrico no Sul da Bahia. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, tipo relato de caso, com revisão de prontuário. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, treze meses, previamente hígida, apresentou constipação há quinze dias da admissão, com tenesmo e escape fecal. A genitora alegou febre diária (38°), há um mês, refratária ao uso de antitérmico, associada à anorexia e irritabilidade. Possuía caderneta vacinal atualizada e sem contactantes doentes. Ao exame físico, havia linfonodo palpável em região cervical posterior direita, medindo 1 cm, indolor e fibroelástico, além de distensão abdominal e hepatoesplenomegalia. Em exames laboratoriais: Hb: 9 g/dL; Leucócitos: 5500 mm³; Plaquetas: 52000 mm³; Ferritina: > 1500 µg/L; Triglicérides: 467 mg/dL; LDH 3441 UI/L; sorologia IgG positiva para Citomegalovírus, Epstein-Barr Vírus e Herpes Vírus. Ademais, o mielograma demonstrou hemofagocitose, preenchendo critérios para Linfohistiocitose Hemofagocítica. Iniciou-se o tratamento, com Dexametasona (10 mg/m²) e Etoposídeo (150 mg/m²), baseado no protocolo HLH 2004 (Treatment Protocol of the Second International HLH Study 2004). Após duas semanas, houve piora clínica, com anemia e neutropenia. Ampliando a investigação de possíveis etiologias infecciosas, revelou anticorpos IgM positivo e IgG negativo para *Leishmania sp.*, e o mielograma evidenciou o protozoário em medula óssea. Devido a isso, foram realizados três ciclos de Anfotericina Lipossomal, sem resolução. Introduziu-se Itraconazol ao tratamento com prazo indeterminado, com melhora clínica. A paciente, atualmente, continua o protocolo de HLH, estável clinicamente. **Discussão:** A Linfohistiocitose Hemofagocítica (HLH) é uma doença rara, caracterizada por um estado hiperinflamatório e ineficaz. Em sua forma secundária, a infecção é o gatilho mais frequente,

destacando-se o vírus Epstein-Barr, a *Leishmania* sp. e o *Plasmodium*. Na Bahia, a Leishmaniose visceral é uma doença endêmica, sendo um diagnóstico diferencial importante nos casos de febre, hepatoesplenomegalia, anemia e imunossupressão. O diagnóstico da HLH é baseado no preenchimento de pelo menos cinco critérios, dentre eles: febre, esplenomegalia, duas ou mais citopenias, hipertrigliceridemia e/ou hipofibrinogenemia, hemofagocitose, atividade baixa das células NK, hiperferritinemia e CD25 elevado. A investigação deve abranger estudos laboratoriais, mielograma, exames de imagem e biópsia de qualquer achado suspeito. O tratamento da HLH deve ser associado a resolução imediata de qualquer gatilho subjacente identificado, baseado em uso de glicocorticóide, etoposídeo, e em casos refratários, pode ser necessário o transplante alogênico. **Conclusão:** A Linfocitose Hemofagocítica pediátrica continua sendo um desafio, mesmo com os avanços diagnósticos e terapêuticos atuais. Desse modo, conhecer esta condição e suas etiologias, bem como as doenças regionais mais prevalentes, é essencial para identificação e início precoce do tratamento adequado das afecções, garantindo melhor prognóstico ao paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1035>

DOENÇA FALCIFORME E FIBROSE CÍSTICA: A PROPÓSITO DE UM CASO

LB Mathiasi^a, NNS Magalhaes^b, JC Fabri^b, LANS Fonseca^a, IO Araujo^c, IBS Costa^c, LF Suassuna^c, DOW Rodrigues^d

^a Universidade Presidente Antônio Carlos FAME Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

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

^d Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução/objetivos: A Triagem Neonatal (TN) é uma política pública de saúde com o objetivo de identificar patologias genéticas e introduzir manejo e terapias precocemente. A TN inclui a pesquisa para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Doença Falciforme, Deficiência de glicose-6-fosfato, Hiperplasia Adrenal Congênita, deficiência de biotinidase, Toxoplasmosse Congênita e outras cinco doenças relacionadas a defeitos da beta-oxidação dos ácidos graxos. A DF é um termo abrangente que define um grupo de hemoglobinopatias com presença da Hemoglobina S (HbS) incluindo Anemia Falciforme (AF), HbSC, HbS β -talassemia entre outras. A Fibrose Cística (FC) é uma doença autossômica recessiva multissistêmica e sua fisiopatologia envolve mutações deletérias no gene regulador transmembrana (CFTR), o qual codifica uma proteína reguladora da atividade de canais de cloreto e sódio no epitélio da superfície celular. O objetivo desse estudo é relatar um caso de coexistência de DF e FC, duas patologias identificadas no teste do pezinho. **Material e métodos:** Trata-se de um relato de caso de um recém-nascido diagnosticado com DF tipo AF e com FC confirmada através

do Teste do Suor por Coulometria. **Discussão:** A identificação precoce com o tratamento e manejo adequados possibilita redução de morbimortalidade e melhora da qualidade de vida. **Comentários:** A TN com diagnóstico precoce pode modular a sobrevida de pacientes com doenças raras identificadas no período neonatal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1036>

RELATO DE CASO: ANEMIA MEGALOBLÁSTICA EM LACTENTE COM REGRESSÃO DO DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR

M Toscan, AD Ferrazza, LC Fauth, LG Brito, MCC Erig, AH Schuck, CT Burtet, RM Berthier, BG Pozzi, EW Silva

Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A vitamina B12 não é sintetizada em seres humanos e sua única fonte nutricional são produtos de origem animal. A anemia devido à deficiência dessa vitamina é uma condição rara na infância e geralmente é decorrente da insuficiência de vitamina materna e observada em bebês em aleitamento materno e que apresentam reservas muito escassas, podendo desenvolver sinais e sintomas em poucos meses de vida. A extensão do dano neurológico ao diagnóstico é um preditor de desfechos, embora se observe melhora significativa uma vez que a terapia adequada seja iniciada. **Objetivo:** Relatar o caso de lactente que desenvolveu anemia por carência nutricional com comprometimento neurológico revertido após identificação da etiologia e manejo adequado. **Relato de caso:** Menina, 1 ano, previamente hígida, histórico de aleitamento materno complementado e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Todavia, buscou atendimento por apresentar astenia e prostração, associados a regressão dos marcos do desenvolvimento. Dessa forma, foram solicitados exames laboratoriais, os quais apresentavam hemoglobina de 4,7 g/dL, volume corpuscular médio de 104 e vitamina B12 muito abaixo dos limites de normalidade. Assim, após a exclusão de outras causas orgânicas, foi iniciado a reposição de cobalamina, sendo estabelecido como carencial a causa da deficiência. Após reestabelecer os níveis adequados de vitamina B12 e adequação alimentar, apresentou melhora nos índices laboratoriais e recuperação dos marcos de desenvolvimento. **Discussão:** A cobalamina é crucial para o desenvolvimento e manutenção do sistema nervoso e da eritropoiese. Privação alimentar, baixa condição social, recusa alimentar e negligência são causas que podem levar a essa deficiência. As manifestações iniciais são inespecíficas e comuns a outros tipos de anemia carencial, evoluindo com manifestações neurológicas relacionadas à progressão para desmielinização, degeneração axonal e morte neuronal. Ocorre ainda uma anemia com presença de macroovalócitos, neutrófilos hipersegmentados e hiperplasticidade na medula óssea com maturação anormal. O tratamento é direcionado conforme a causa: reposição adequada da cobalamina é acompanhada de resposta hematológica rápida, aumento na contagem de reticulócitos em uma semana e correção da anemia em seis a oito