

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 sobrevivência 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