

2015 e atualizações do UpToDate. Foram selecionados 9 artigos entre o ano de 2012 a 2023. **Resultados:** Durante muito tempo, o único manejo fora apenas a reposição do fator de coagulação deficiente vindo do plasma apenas para sangramentos agudos. Com os anos, evoluiu-se para os fatores recombinantes produzidos por engenharia genética, quando surgiu o conceito de profilaxia primária iniciada até os 3 anos, sem esperar haver hemartroses, por exemplo, como na secundária e terciária. A profilaxia primária trouxe uma importante mudança na qualidade de vida global e, sobretudo, articular, porém, há o desconforto da aplicação endovenosa 2–3 vezes por semana, limitando adesão, e favorecendo o aparecimento de inibidores, autoanticorpos contra o fator VIII ou IX. **Discussão:** Hoje a indústria desenvolveu fatores de meia-vida estendida, de até 1,7 vezes para o fator VIII e 5 vezes para o IX, por peguilação, fusão a albumina, a anticorpos ou mesmo ao fator de von Willebrand e anticorpos. Há também anticorpos monoclonais miméticos ao fator VIII, como emicizumabe e Mim 8, com aplicação subcutânea quinzenal ou mesmo mensal e baixo risco para formação de inibidores. Embora ainda sejam experimentais, as terapias de rebalço poderão tornar-se uma opção, uma vez que visam diminuir a fibrinólise para equilibrar a coagulação defasada, com inibidores da via do fator tecidual (concizumabe, marstacimabe), RNA de interferência de antitrombina (fitusiran) e inibidor de Proteína C (serpin PC). Hoje fala-se até na cura da hemofilia grave através da terapia gênica, onde se transfecta hepatócitos com o gene do fator deficiente através de Adenovírus Associado (AAV), começando a produzir o fator deficiente em níveis de até 40%. **Conclusão:** Diante disso, essas novas terapias apontam para um futuro bem promissor para crianças hemofílicas, proporcionando-lhes uma vida praticamente normal, com qualidade de vida considerável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1039>

POLICITEMIA VERA NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

MC Della-Piazza, M Verissimo, PM Campos, AC Azevedo, JC Yajima, CC Omae, L Prandi, TN Ferreira, MBRD Amaral, SR Brandalise

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brazil

Objetivo: Relatar caso de uma criança de 12 anos diagnosticada com policitemia vera, doença mieloproliferativa rara e pouco descrita na faixa etária pediátrica. **Materiais e métodos:** Dados coletados através do prontuário médico e revisão da literatura. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, 12 anos, natural do interior do estado de São Paulo, sem história recente de infecções ou procedimentos invasivos. Exames mostraram aumento dos glóbulos vermelhos, sendo encaminhada ao hematologista para investigação. Na admissão, em maio de 2023, não apresentava queixas como cefaleia, náuseas, dor abdominal, tontura, prurido entre outros comemorativos relacionados. Pais não consanguíneos, hígidos. Exame físico sem alterações, baço não palpável ou percutível. Exames laboratoriais evidenciaram Hemoglobina (Hb) 20 g/dL, Hematócrito (Ht) 62%, glóbulos vermelhos 7610000 mm³,

glóbulos brancos 8270103 uL e contagem plaquetária de 733000103 uL. Morfologia das series sem alterações. Estudo da coagulação, bioquímica, ecocardiograma e espirometria dentro da normalidade. Dosagem da eritropoietina abaixo do limite inferior e a pesquisa da mutação V617F no gen JAK2 foi positiva. Estudo da medula óssea e biópsia descartou malignidade e fibrose medular. Cariótipo sem anormalidades (46,XX). Diagnosticada como Policitemia Vera (PV) pelos critérios da Organização Mundial de Saúde (WHO 2016), iniciou terapia de baixo risco com ácido acetilsalicílico e sangria a cada duas semanas com o objetivo de redução do hematócrito para 45%. Até o momento sem complicações relacionadas a doença de base. **Discussão:** Comumente diagnosticada acima dos 60 anos de idade, a PV é um distúrbio mieloproliferativo caracterizado pela proliferação desregulada das linhagens granulocítica, megacariocítica e eritrocítica na medula óssea. Relatos de casos em crianças têm sido documentados, embora representem uma pequena porcentagem da doença e se diferem quanto aos sintomas, o diagnóstico e o tratamento da PV dos observados em adultos. Em breve análise da literatura dos últimos 10 anos temos uma revisão sistemática publicada em 2019, realizada por Ianotto et al, compreendendo 3 estudos de coorte e 11 relatos de casos totalizando 75 pacientes portadores de PV com mediana de idade de 12 anos. Acredita-se que a incidência global de doenças mieloproliferativas na infância seja de 0.82 para 100000 pacientes por ano, e na policitemia vera 0,18:100000, podendo apresentar sintomas variáveis como cefaleia, dor abdominal, tontura e fadiga dentro os mais comuns e mais de 50% dos casos na infância tendem a ser assintomáticos. Dentre as complicações mais temidas destacam-se as trombooses, sangramentos e a transformação para leucemia mielóide aguda ou mielofibrose. **Conclusão:** Acreditamos na importância de relatar o caso acima dada a raridade e falta de literatura robusta na faixa etária pediátrica, fazendo com que seja muito desafiador o cuidado e acompanhamento desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1040>

GRANULOMATOSE LINFOMATÓIDE: UM RELATO DE CASO

ACFC Salum, SMA Fonseca, MK Campos

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivos: Apresentação de um caso raro de Granulomatose Linfomatóide (GL) em criança. **Métodos:** Descrição de um caso e revisão de literatura. **Resultados:** Trata-se de paciente de 2 anos, com história de prematuridade, dismorfismos faciais, desnutrição, pancitopenia, imunodeficiência e displasia pulmonar. Apresentou desde o nascimento diversas internações devido a infecções respiratórias com necessidade de internação em CTI com suporte ventilatório invasivo, além de antibioticoterapia de largo espectro. Sendo então encaminhada ao serviço de hematologia pediátrica para investigação em março de 2023. Foi admitida estável clinicamente e em mielograma não apresentava atipias ou células estranhas à medula. Evoluiu com lesões ulcerosas em face e piora