

Direto negativo, desidrogenase láctica elevada, citologia de sangue periférico com presença de esquizócitos, plaquetas intensamente diminuídas e raríssimas macroplaquetas. Devido ao quadro clínico e achados laboratoriais, aventada hipótese de PTT e iniciado corticoterapia e plasmáfereze diária até alvo de plaquetas de 150 mil. Paciente apresentou boa evolução clínica e laboratorial, com melhora progressiva dos sintomas neurológicos, recebendo alta hospitalar com 20 dias de internação para acompanhamento ambulatorial. Posteriormente, o resultado da atividade de ADAMTS 13 < 0,2% confirmou o diagnóstico. **Discussão:** A PTT é uma microangiopatia trombótica provocada pela redução na atividade da enzima ADAMTS 13, responsável pela clivagem do Fator de Von Willebrand. A presença de anemia hemolítica e plaquetopenia sem outra causa definida devem levar à suspeita desta condição. Febre, lesão renal aguda e alterações neurológicas também podem estar presentes, constituindo a pênade clínica clássica da doença. Na pediatria, por não se tratar de uma doença prevalente nesta faixa etária, a presença de febre associada a sintomas neurológicos podem ser fatores de confusão para o diagnóstico correto, como no caso relatado, em que a primeira hipótese diagnóstica foi a de meningoencefalite. Em pacientes com quadro clínico compatível, a atividade de ADAMTS 13 < 10% confirma o diagnóstico. A plasmaferese constitui a primeira linha terapêutica e foi responsável pela drástica redução da mortalidade. Devido à apresentação clínica inicial inespecífica e à baixa incidência principalmente em pacientes jovens, este diagnóstico por vezes não é considerando, retardando o início do tratamento. **Conclusão:** Apesar de pouco prevalente, a suspeita de PTT deve ser feita diante dos achados sugestivos, mesmo na pediatria. Trata-se de uma emergência médica com evolução rápida e fatal, cujo início de tratamento adequado e precoce é essencial para o desfecho clínico do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1076>

CARACTERIZAÇÃO DOS PACIENTES NEONATAIS QUE RECEBERAM CONCENTRADO DE HEMÁCIAS EM UM HOSPITAL INFANTIL DE REFERÊNCIA NO ESTADO DE SANTA CATARINA

T Vetter^a, APM Chaves^a, JSF Donadel^b

^a Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis, SC, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia de Santa Catarina (HEMOSC), Florianópolis, SC, Brasil

Introdução/objetivo: A alteração hematológica mais comum no recém-nascido é a anemia. A transfusão de hemácias é uma intervenção comum em unidades de terapia intensiva neonatal, mas as consequências a longo prazo ainda são uma incerteza. Critérios restritivos para indicação de transfusão estão cada vez mais sendo discutidos devido às preocupações quanto aos riscos relacionados à hemotransfusão. O objetivo do estudo foi analisar o perfil clínico e os fatores associados à necessidade de transfusões de concentrado de hemácias em recém-nascidos. **Métodos:** Estudo descritivo, retrospectivo,

observacional e transversal em recém-nascidos que receberam transfusão de hemácias em uma Unidade de Terapia Intensiva Neonatal e Unidade de Cuidados Intermediários Neonatais, de janeiro/2021 a dezembro/2021. A coleta de dados foi realizada a partir da análise de prontuário. Os dados foram tabulados e armazenados no programa Office Excel e analisados no software IBM SPSS versão 20.0 (SPSS, Inc, Chicago, Illinois). Todas as variáveis foram analisadas descritivamente por meio de frequência simples e relativa ou média e desvio padrão. Foram criados modelos levando em consideração tanto a amostra de pacientes (n = 82) quanto a amostra de transfusões (n = 226). **Resultados:** Participaram da pesquisa 82 pacientes, sendo a maioria do sexo masculino (61,0%), com idade gestacional de nascimento média de 34,5 semanas e peso médio de nascimento 2171,5 gramas. A média do tempo de internação foi de 33,9 dias e a maior parte dos pacientes teve como desfecho a transferência para enfermaria (42,7%). Entre as comorbidades, a mais prevalente foi a prematuridade (53,7%). Quando analisado o número de transfusões como um todo (n = 226), identificou-se que a média de transfusões por paciente foi de 2,8 transfusões, a média de dias de vida que o paciente recebeu a transfusão foi de 33,4 dias, a média da Hemoglobina antes da transfusão de 8,8 g/dL e do Hematócrito 26,3%. A média do volume transfundido de 18,2 mL/kg. A maioria dos pacientes esteve internado na UTI (80,1%), 30,1% receberam transfusão de hemácias por hipóxia e 49,5% necessitaram de VMI. Entre aqueles com efeitos adversos, dois apresentaram sobrecarga de volume, dois reação febril não hemolítica em reação urticariforme. Dois pacientes apresentaram enterocolite após terem recebido transfusão de concentrado de hemácias. **Discussão:** A prematuridade foi a comorbidade mais prevalente entre os recém-nascidos que receberam concentrado de hemácias. Os efeitos adversos das transfusões foram raros, o que corrobora com estudos já descritos na literatura. A enterocolite ocorreu em dois pacientes após terem recebido transfusão de concentrado de hemácias, porém não foi categorizado como efeito adverso, sendo que necessita de estudos mais robustos para avaliar se realmente existe essa associação. **Conclusão:** A decisão de transfundir hemácias em RNs na maioria das vezes baseia-se em sinais de anemia e hemoglobina, não sendo um bom indicador de oxigenação tecidual. As evidências científicas são escassas, o que dificulta a formulação de recomendações de alto grau quanto ao uso de sangue e hemocomponentes no período neonatal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1077>

SARCOMA ERITROIDE

MFC Hoffmann, MP Beltrame, F Fava,
JVB Siqueira, CO Pereira, GC Sanches,
MM Kozonoe, SO Ioshii, RC Coelho,
MAD Pianovski

Hospital Erastinho, Curitiba, PR, Brasil

Introdução: Sarcoma eritroide é uma variante extremamente rara do Sarcoma Mieloide (SM), anteriormente conhecido como sarcoma granulocítico ou cloroma, é uma neoplasia

mieloide incomum que consiste em uma proliferação maligna derivada de blastos hematopoiéticos mieloides ocorrendo em um local anatômico diferente da Medula Óssea (MO). O SE pode preceder, seguir ou ocorrer na ausência de leucemia mieloide aguda sistêmica no contexto do diagnóstico ou recidiva em qualquer parte do corpo. O SE já foi relatado em quase todos os locais anatômicos, mas é mais frequentemente encontrado na pele e tecidos moles, linfonodos e trato gastrointestinal. **Relato de caso:** Paciente masculino, 7 anos, 20 dias com dor em hipocôndrio, emagrecimento 5 Kg. RX do Tórax com DP – Dreno Tórax e Tomo com massa torácica. Hb: 11 g/dL, VCM 68 fL, Leucócitos 7.310 u/L, Linfócitos 7.240, Neutrófilos 4.094 u/L, Plaquetas 469.000 u/L, LDH 419 U/L, VHS 50 mm. Aspirado bilateral da medula óssea Mielograma e Citometria de Fluxo: Não evidenciaram blastos e/ou células não hematopoiéticas. Biópsia da MO negativa para neoplasia (AP e IH). Biópsia do linfonodo: Segmento de tecido adiposo contendo três linfonodos com histiocitose sinusal de aspecto reacional. AP da biópsia do mediastino: Neoplasia pouco diferenciada, de células redondas e azuis. Citometria de Fluxo do linfonodo: 31,7% de linfócitos B maduros não clonais e 65,2% de linfócitos T de tamanho e complexidade de baixos de fenótipo normal. Os linfócitos T CD3+TCRab+CD4-CD8- estão dentro do valor de referência (menor que 2,5%). Análise normal para pesquisa de clonalidade da TRBC-1 tanto para os linfócitos T CD4 quanto para os linfócitos T CD8. Não foram observadas células CD15/CD30/CD40/CD95 positivas. A Citometria de Fluxo do líquido pleural (660 leucócitos) mostrou 81,9% de células anormais. Positividade para CD36++, CD56-/+ (8,5%), CD71++, CD117++ e negatividade para antígenos citoplasmáticos MPO, CD79, CD3, CD61, antígeno nuclear Miogenina (nuclear) e antígenos de membrana CD3, CD4, CD5, CD7, CD8, CD9, CD10, CD11b, CD14, CD15, CD16, CD19, CD20, CD22, CD30, CD33, CD34, CD35, CD38, CD40, CD42a, CD44, CD45, CD61, CD64, CD73, CD81, CD95, CD99, CD105, CD123, CD271, GD2, Glicoforina A, HLA-DR, IREM-2, NG2 (proteína 7,1), cadeias leves Kappa e Lambda, GD2. Na amostra da biópsia do tumor com 110 leucócitos/uL mostrou 44,5% de células anormais com fenótipo semelhante ao líquido. Sarcoma eritroide? Tumor sólido? LCR sem infiltração. Na sequência a IH mostrou positividade para CD99, Ki-67 (60%) e TdT fraco, MPO positivo focal, E-caderina positivo difuso, Glicoforina A positivo focal. Após 3 meses recebemos amostra da medula óssea, sem infiltração. LOD (limit of detection): 0,00096% e LLOQ (lower limit of quantification): 0,0016%. Iniciado tratamento com protocolo GELMAI, entretanto, com pouca resposta tumoral. Optou-se por ressecção tumoral, laudo de AP com pequenas células redondas e azuis, aguardamos o resultado da imuno-histoquímica. **Conclusão:** Descrevemos um caso de Sarcoma Eritroide devido a raridade da doença foi possível diagnóstico rápido e preciso através da Citometria de Fluxo (CF) de 8 cores padronizada e com a utilização do painel Euroflow. Esta metodologia, é muito importante para investigar cuidadosamente a presença de celularidade eritroide atípica, mesmo em amostras de líquido e tecido de tumor. A CF fornece rapidamente resultados reproduzíveis e pode ser utilizada como uma ferramenta para diagnosticar de forma rápida e confiável esse tipo de malignidade.

NAD(P)HX: A CASE REPORT OF IDENTICAL TWIN SISTERS

SAF Gontijo^a, HA Moraes^a, IMC Carneiro^a, AP Oliveira^a, PC Gontijo^b

^a Faculdade de Minas (FAMINA), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Cetus Oncologia, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é um câncer pediátrico com alta incidência. Os sinais e sintomas mais comuns são anemia, palidez, mal-estar, trombocitopenia com complicações hemorrágica, petéquias e possíveis alterações no sistema nervoso central. O tratamento consiste nas fases de indução, remissão, consolidação e manutenção. Mediante aos exames laboratoriais para rastreio de LLA, foram realizados hemograma completo, propedêutica de medula óssea, imuno-histoquímica, imuno fenotipagem e biologia molecular. O exame de citogenética (cariótipo de medula óssea) é indicado para investigar alterações cromossômicas, dentre elas pode ser evidenciado a deficiência de NAD(P)HX (nicotinamida adenina dinucleotídeo fosfatase) desidratase, a qual pertence ao novo grupo denominado erros inatos de reparos metabólicos. Algumas enzimas catalisam reações colaterais que levam à produção de metabólitos anormais. Esses metabólitos podem ser tóxicos porque realizam alterações, e quando não realizam são destruídas por enzimas de reparo de metabólitos e tornam-se incapazes de exercer efeitos tóxicos. As enzimas de reparos metabólicos também eliminam metabólitos não clássicos, que são formados por meio de reações espontâneas. O que podemos ressaltar sobre deficiências genéticas em várias enzimas de reparo que levam a erros inatos, neste grupo inclui as deficiências de NAD(P)HX desidratase e NAD(P)HX epimerase, herdadas de modo autossômico recessivo. **Relato de caso:** Paciente de dois anos e três meses, previamente hígida, apresentou lesão em mucosa oral, sendo tratada inicialmente com laser terapia, evoluiu com febre e piora progressiva do quadro. Foi referenciada para serviço pediátrico, com posterior internação e início de propedêutica para diagnósticos diferenciais de possível LLA. Após a realização de exames, evidenciou-se alterações neurológicas, com declínio cognitivo importante. Paciente evolui com insuficiência respiratória, sendo iniciado manejo para paciente grave. Foi evidenciado perda acuidade visual e auditiva. Associado apresentou perda tecidual cutânea e evolui para síndrome respiratória aguda grave. Alguns dias após a coleta de material para exame genético para elucidar diagnóstico, a paciente evoluiu a óbito. O resultado evidenciou tratar-se de uma doença autossômica recessiva, com risco em cada gestação de o filho herdar ambas as variantes patogênicas de cerca de 25%. A função interrompida do sistema de reparo de nicotinamida pode causar doenças humanas, com deterioração neurológica induzida por febre. Através do sequenciamento genético proposto para a família, pode-se observar alteração cromossômica, o que originou a doença autossômica recessiva de deficiência da enzima NAD(P)HX desidratase. A paciente que foi a óbito possui irmã univitelina que apresenta a mesma alteração cromossômica. **Conclusão:** O estudo de caso observacional com abordagem clínica prática baseada em evidência científica elucidada a necessidade