

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 uL, Linfócitos 7.240, Neutrófilos 4.094 uL, Plaquetas 469.000 uL, 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<sup>a</sup>, HA Moraes<sup>a</sup>, IMC Carneiro<sup>a</sup>, AP Oliveira<sup>a</sup>, PC Gontijo<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Minas (FAMINA), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> 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 evoluiu 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

para uma propedêutica adequada de profissionais especializadas a título de um maior conhecimento acerca de possíveis alterações genéticas e diagnósticos diferenciais neoplásicos. Após o óbito de uma das pacientes do estudo, e confirmação da irmã gemelar com o mesmo erro inato, torna-se necessário o seguimento do estudo visando a melhoria no tratamento, prevenção, e acessibilidade ao serviço de saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1079>

#### ALTERAÇÕES LABORATORIAIS EM CRIANÇAS COM ANEMIA FALCIFORME DURANTE CRISES VASO-OCCLUSIVAS E SUA RELAÇÃO COM O USO DE HIDROXIUREIA

AM Martins, SCSV Tanaka, SS Silva,  
PRJ Martins, H Moraes-Souza, FB Vito

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFMT),  
Uberaba, MG, Brasil

**Introdução/objetivo:** As crises vaso-oclusivas são consequência da fisiopatologia subjacente da anemia falciforme e a presente pesquisa visou analisar as alterações de exames laboratoriais hematológicos e bioquímicos de crianças com anemia falciforme nestes eventos. **Metodologia:** Foram analisados exames laboratoriais de pacientes com anemia falciforme (HbSS) menores de 18 anos, que necessitaram de Pronto Atendimento (PA) no período de 2016 a 2022. Resultados de exames coletados durante consulta de rotina e em momentos de crise vaso-oclusiva foram obtidos por meio de prontuários eletrônicos. Foram avaliados dados hematimétricos e bioquímicos como dosagem de bilirrubinas e Desidrogenase Lática (DHL), Transaminase Oxalacética (TGO), Transaminase Pirúvica (TGP), ureia e creatinina. Para inclusão no estudo, o intervalo máximo entre as consultas não poderia ser superior a cinco meses. **Resultados:** Foi avaliada uma amostra de 31 pacientes, dos quais 61,3% eram do sexo masculino, com um total de 133 episódios de atendimento em PA. Em uma análise geral, houve uma redução significativa durante as crises do número de hemácias, leucócitos totais, neutrófilos, eosinófilos, monócitos, plaquetas e níveis de Hemoglobina (Hb) e Hematócrito (Hct), assim como um aumento nos níveis de DHL, TGO, bilirrubina direta e indireta e creatinina ( $p < 0,05$  em todas as análises), comparado aos valores encontrados nas consultas de rotina. Quando subdivididos pelo Uso de Hidroxiureia (HU), pacientes em uso da medicação apresentaram maior número de hemácias e níveis mais altos de Hb e Hct durante consulta de rotina, enquanto aqueles que não fazem uso apresentam maior número de leucócitos totais, eosinófilos e linfócitos. Já nos momentos de crise, pacientes sem medicação apresentaram níveis de Hb e Hct significativamente mais baixos, amplitude de distribuição dos eritrócitos (RDW) maior e maior quantidade de monócitos ( $p < 0,05$  em todas as análises). Os demais parâmetros analisados não diferiram significativamente. Comparando variações no mesmo paciente antes e durante a crise, foi possível observar que a HCM não variou em pacientes em uso da HU (29,77 vs. 29,61;  $p = 0,425$ ), mas foi ligeiramente menor durante a crise naqueles que não faziam uso (29,99 vs. 28,76;

$p = 0,067$ ). Além disso, os níveis de DHL aumentaram significativamente nestes últimos (534,0 vs. 635,0;  $p = 0,017$ ), o que não ocorreu nos pacientes em uso de HU (629,0 vs. 630,5;  $p = 0,238$ ). **Discussão:** Enquanto alguns trabalhos na literatura relatam alterações na contagem total e diferencial de leucócitos, hemácias e reticulócitos, outros afirmam que alguns destes parâmetros não são preditivos de admissão em pronto-atendimento. Entretanto, a diminuição dos níveis de hemoglobina e da contagem de plaquetas durante a crise já foi bastante documentada. Na presente pesquisa ficou evidente como o organismo do paciente com anemia falciforme sofre alterações laboratoriais hematimétricas e bioquímicas durante os eventos agudos. Mais ainda, foi possível visualizar a importância da hidroxiureia na manutenção de melhores quadros laboratoriais tanto durante quanto fora de crise. **Conclusão:** Durante crises vaso-oclusivas os pacientes apresentam alterações significativas nas séries vermelha, leucocitária e plaquetária, bem como nos níveis de DHL, TGO, bilirrubina direta e indireta e creatinina. O uso de HI relacionou-se a melhores quadros laboratoriais nos pacientes aqui avaliados, tanto durante, quanto fora da crise vaso-oclusiva.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1080>

#### ANÁLISE COMPARATIVA DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS INTERNAÇÕES POR NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA DE 2018 A 2022

GS Zveibil, ACDB Gomes, FC Rosa, JA Ferreira,  
MEBS Canto

Universidade Cidade de São Paulo, São Paulo, SP,  
Brasil

**Objetivo:** As neoplasias hematológicas são as patologias mais prevalentes dentre os cânceres infanto-juvenis no Brasil. A fim de servir de instrumento para futuras ações preventivas e assistenciais, delinear o perfil epidemiológico da população mais acometida torna-se necessário. Este estudo tem como objetivo analisar de forma comparativa o perfil epidemiológico dos pacientes portadores de linfoma não Hodgkin, doença de Hodgkin e leucemia, no Brasil nos últimos 5 anos. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo epidemiológico descritivo de série temporal, conduzido a partir da coleta de dados de 2018 a 2022 do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/DATASUS) e do Sistema de Informações de Câncer (SISCAN). O estudo ocorreu a partir de dados de pacientes de 0 a 19 anos com linfoma não Hodgkin, doença de Hodgkin e leucemia e analisados de acordo com as variáveis: sexo, faixa etária, cor e óbitos, avaliadas por região do Brasil. Utilizou-se o meio de estatísticas descritivas para a análise do estudo. **Resultados:** O maior número de internação foi na faixa etária de 5 a 9 anos (35.454), com maior prevalência no sexo masculino. A patologia mais prevalente foi a leucemia (82%), seguida de linfomas não Hodgkin (11%). A cor parda (45,8%) apresentou maior índice nas internações, seguida da cor branca (36%). Foi observado um aumento de 5,65% nos casos de leucemia, sendo a faixa etária com maior variação a de 1 a 4 anos (10,6%). A região Norte foi a que apresentou o