

sangramentos (hematomas, petéquias e hemorragia digestiva), insuficiência respiratória e vulnerabilidade às infecções. O diagnóstico pode ser feito através da imunofenotipagem de sangue periférico. No caso, o paciente correspondeu ao cenário epidemiológico típico: fenótipo de SD, sexo masculino com início do quadro desde o nascimento. Apresentou todas as complicações mais comuns encontradas na literatura, evoluindo com insuficiência respiratória, insuficiência hepática, sangramentos, ascite e sepse neonatal precoce devido a maior susceptibilidade à infecção. A LT responde bem a quimioterápicos como citarabina, mas normalmente não é indicada pelo caráter transitório da doença. **Conclusão:** É essencial conhecer a LT-SD por sua relação com uma cromossomopatia muito comum na população. Conhecer a diversidade das suas manifestações e o seu comportamento transitório permite um diagnóstico preciso e mais eficiente, além de permitir a vigilância de recorrências a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1089>

LINFADENOPATIA CRIPTOCÓCICA MIMETIZANDO LINFOMA PEDIÁTRICO NA AMAZÔNIA OCIDENTAL: UM RELATO DE CASO

FCF Santos, MS Bandeira, GF Santos, VP Paiva

Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco,
AC, Brasil

Introdução/objetivos: Apresentar um caso de linfadenopatia abdominal por criptococose mimetizando linfoma em pré-escolar. **Material e métodos:** Trata-se de estudo retrospectivo, descritivo, do tipo relato de caso. **Resultados:** Criança de 4 anos, masculino, imunocompetente, residente de zona rural do Acre, deu entrada no pronto atendimento com distensão abdominal e vômitos associados à história de febre vespertina, perda ponderal e palidez há 2 meses. Realizou-se hemograma e tomografia de abdome, revelando anemia importante (Hb 5 e Ht 20%), leucocitose (20800), eosinofilia (27%) e hepatoesplenomegalia associada a nódulos mesentéricos e para-aórticos. Foi estabilizado, tratado com ceftriaxona e encaminhado para enfermaria pediátrica para elucidação diagnóstica. Foi investigada tuberculose (exames negativos) e realizada avaliação da oncologia pediátrica, que classificou o quadro como inconclusivo. No 6º DIH, desenvolveu desconforto respiratório (com dessaturação, tosse produtiva, sibilos e crepitações), associado à leucocitose (15.500) às custas de segmentados, sem demais alterações laboratoriais. No 12º dia de internação, foi realizada laparotomia exploradora para identificar natureza da tumoração abdominal, evidenciando massa retroperitoneal volumosa na raiz do mesentério, desde o promontório até região perihilar hepática, com aspecto em carne de peixe, além de múltiplas lesões difusas em todo parênquima hepático e esplênico. O exame histopatológico, então, indicou infecção por criptococo. A partir de então, realizaram-se punção lombar, tomografia de crânio e sorologias para patógenos oportunistas; nenhum exame apresentava alteração. Quando arguida quanto à exposição do paciente a aves (reservatórios biológicos do criptococo), acompanhante respondeu que a criança tinha o

hábito de brincar “laçando” galinhas no quintal de casa. Iniciou-se anfotericina B, com melhora do estado geral e regressão da linfonodomegalia e hepatomegalia. **Discussão:** A criptococose em crianças imunocompetentes é incomum, havendo apenas 7 estudos na literatura sobre a condição. A infecção tem tropismo pelos sistemas nervosos e respiratório, com raros casos de linfadenopatia abdominal. O quadro clínico é insidioso e determinado pelo sistema acometido (convulsões/alteração de consciência ou desconforto respiratório), associado à leucocitose e eosinofilia. O caso apresentado segue o curso natural da doença, talvez revele uma forma até então pouco estudada: a adenopatia abdominal primária. Há apenas 2 casos relatados dessa condição, caracterizados por febre insidiosa, anemia, perda ponderal, náuseas, visceromegalia e massa abdominal palpável (similar ao nosso paciente) como sintomas iniciais da doença, associados aos demais comemorativos laboratoriais típicos de criptococose. Assim, fica evidente a similaridade clínica entre a criptococose, doenças onco-hematológicas pediátricas e até mesmo outros quadros infecciosos, como tuberculose. **Conclusão:** Nosso trabalho apresenta mais um diagnóstico diferencial para crianças com quadros insidiosos de febre, perda ponderal e linfadenopatia em um país em que doenças infecciosas são endêmicas e acometimentos onco-hematológicos são possíveis. Como limitação, apontamos o viés de memória inerente do tipo de estudo, que impossibilita a asseveração de que a criança não possuía quaisquer sintomas respiratórios anteriores aos abdominais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1090>

SOBRECARGA DE FERRO HEPÁTICA MODERADA EM CRIANÇAS COM BETA TALASSEMIA DEPENDENTE DE TRANSFUSÃO COM MENOS DE 3 ANOS DE IDADE

R Cerqueira^a, JL Fernandes^b, EE Miranda^a,
JAD Santos^a, SR Loggetto^a

^a Banco de Sangue de São Paulo – Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Pesquisa José Michel Kalaf, Radiologia Clínica de Campinas, Campinas, SP, Brasil

Introdução/objetivos: Na beta Talassemia Dependente de Transfusão (TDT) a síntese da beta globina está diminuída ou ausente. As transfusões regulares de Concentrado de Hemácias (CH) ocorrem durante toda a vida, resultando em Sobrecarga de Ferro (SF) e Terapia Quelante de Ferro (TQF). A Ressonância Magnética (RM) é o melhor método para estimar os depósitos de ferro no corpo e é de grande auxílio no manejo da TQF. O ferro hepático (LIC) e cardíaco devem ser monitorados a partir dos 9 anos de idade; se a criança menor tolerar a RM sem sedação, também deve realizar o exame. Nosso objetivo é mostrar que crianças muito jovens já podem apresentar SF hepática importante. **Material e métodos:** Relato de 2 casos clínicos. **Resultados:** Caso 1. Menina, 7 anos, transfusões crônicas de CH desde 6 meses por beta TDT (Hb 6,8 g/dL, HbA2 2,2%, HbF 97,8%), heterozigose H63D. Transfusões a cada 3–4 semanas. Após 12 transfusões teve Ferritina Sérica

(FS) 917 ng/mL e Índice de Saturação da Transferrina (IST) 52%. Manteve controle da ferritina e na 23ª transfusão (2 anos de idade) foi indicada TQF (FS 1.920 ng/mL, IST 78%) com Deferasirox (DFX). Dificuldade de adesão por 4 meses. Após 7 meses do início da TQF (com 2 anos e 9 meses) evoluiu com FS 4.770 ng/mL e IST 133%. Com 2 anos e 10 meses realizou RM T2* (técnica de cine e cálculo de T2* através de sequência *Spoiled Gradient Echo* com TE variável multieco) com LIC 12,61 mg/g (sobrecarga moderada). Com 3 anos e 1 mês iniciou TQF combinada com DFX e deferoxamina, com boa adesão e, após 8 meses, LIC 2,05 mg/g. Voltou a receber monoterapia com DFX. Atualmente bem, com RM outubro/2022 sem SF (coração 46,2 ms, MIC 0,42 mg/g, LIC 1,81 mg/g e pâncreas 30,4 ms). Caso 2: Menina, 4 anos, transfusões crônicas de CH desde 1 ano e 3 meses por beta TDT (Hb 5,7 g/dL, HbA1 22,1%, HbA2 2,5%, HbF 75,4%, c.92+6T>C/c.48G>A). Transfusões a cada 4 semanas. Após 12 transfusões teve FS 1.558 ng/mL e IST 94%. Na 14ª transfusão (com 2 anos e 2 meses) iniciou TQF com DFX e boa adesão. Após 8 meses (com 2 anos e 10 meses), apesar do aumento da dose de DFX, mantinha elevação da FS e do IST (chegando a 4.068 ng/mL e 74%, respectivamente). Fez RM T2* (mesma técnica) com 3 anos, revelando LIC 12,3 mg/g. Indicada TQF combinada e, após decisão compartilhada com a família, optado por associar deferiprona solução oral ao DFX (início com 3 anos e 2 meses). Após 7 meses, FS 1.778 ng/mL e IST 87%, boa evolução, ainda sem RM de controle. **Discussão:** Na beta TDT espera-se SF hepática e cardíaca a partir dos 10 anos de idade. Estudos com RM T2* mostram, em crianças com beta TDT, SF cardíaca grave a partir de 7 anos de idade, bem como SF hepática moderada a partir de 2 anos. As crianças deste relato tinham 2 anos e 10 meses e 3 anos quando realizaram a RM T2* e ambas apresentavam SF moderada no fígado, impactando na decisão de iniciar TQF combinada que resultou na rápida redução do excesso de ferro. A pouca idade das crianças, associada ao fato de não ser possível realizar a RM com sedação porque as imagens são obtidas em apneia, permitiu apenas a avaliação do fígado. Nossos dados reforçam a literatura no que diz respeito ao fato de que crianças muito jovens também podem ter SF hepática. **Conclusão:** A RM T2* é o padrão ouro para o monitoramento da SF e deve ser realizada o mais precoce possível nas crianças com TDT. No Brasil é importante alinhar forças para desenvolver projetos que permitam o acesso a RM para todos os pacientes com risco de SF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1091>

LEUCEMIAS AGUDAS RARAS: LEUCEMIA DE FENÓTIPO MISTO

MFC Hoffmann, MP Beltrame, F Fava,
JVB Siqueira, CO Pereira, GC Sanches,
TT Barros, ALG Lima, RC Coelho,
MAD Pianovski

Hospital Erastinho, Curitiba, PR, Brasil

Introdução/objetivo: A Leucemia de Linhagem Ambígua (LLAM) é um evento raro (< 4% das leucemias), e é dividida em: Leucemia Aguda de Fenótipo Misto, Leucemia Aguda

Bilinhagem e Leucemia Aguda Indiferenciada. A sobrevida dos pacientes é inferior em relação às outras leucemias agudas. O exame de Citometria de Fluxo (CF) é fundamental no diagnóstico, com critérios bem definidos da OMS para diagnóstico. Os marcadores fundamentais para definição de linhagem são: MPO ou diferenciação monocítica para linhagem mieloide (esterase não específica, CD11c, CD14, CD64, lisozima), CD3 citoplasma ou superfície para linhagem T e associação de CD19 com CD79a, CD22 citoplasmático e CD10 para linhagem B. Iremos descrever relato do diagnóstico clínico e imunofenotípico de um paciente com diagnóstico de LAFM Resultado: Pte sexo masculino, 13 anos, previamente hígido. História de 2 meses com quadro febril intermitente. Coletou hemograma: H 3,9 g/dL Leucócitos 32.040 mm³ 34% blastos Plaquetas 4.000 mm³ LDH 574 U/L. Ao exame físico: importante esplenomegalia e linfonodomegalias cervicais. Foi submetido à avaliação de medula óssea. Mielograma: sem definição morfológica de linhagem. CF: 46,2% de blastos linfoides T. Fenótipo: CD3+/+, MPO e CD79a negativos, TdT (nuclear) negativo. CD2, CD7, CD13, CD15 (60,6%), CD34, CD45, CD45RA, CD99, CD117, CD123 (28,2%) positivos e CD1a, CD3, CD4, CD5, CD8, CD10, CD11c, CD14, CD16, CD19, CD33, CD44, CD56, CD66c, CD64, CD73/CD304, IREM-2, NG2 (proteína 7,1), TCRab, TCRgd negativos. 24,7% linhagem monocíticas. MPO (28,4%); CD3 e CD79a negativos. TdT (nuclear) negativo. CD2, CD8 (20,0%), CD11c, CD13, CD15 (42,5%), CD14 (72,3%), CD16 (49,0%), CD33, CD44, CD45, CD45RA, CD99, CD123, HLA-DR (66,0%), IREM-2 (79,5%) positivos e CD3, CD4, CD5, CD7, CD1a, CD10, CD19, CD34, CD56, CD66c, CD73/CD304, CD117, NG2 (proteína 7,1), TCRab, TCRgd negativos. Fenótipo compatível com Leucemia Aguda de Linhagem Ambígua/Fenótipo Misto Linfóide T/Mieloide. Citogenética: 46,XY,add(1)(q36),add(6)(q27)/46,XY. Biologia molecular: PCR BCR-ABL, ETV6-RUNX1, KMT2A-AFF1, TCF3-PBX1 Negativos. Iniciou tratamento para LLA-ETP (GBTLI 2021). Durante a indução, apresentou aspergilose fúngica disseminada, com lesões pulmonares, em parênquima cerebral, trombo arterial em perna e trombo intracardíaco. Paciente foi submetido à toracotomia aberta para ressecção de trombo e apresentou bom controle da disseminação fúngica com voriconazol. Devido ao quadro infeccioso houve atraso importante nas quimioterapias da indução, entretanto a DRM do D19 e do D49 foram negativas. Atualmente em remissão, segue quimioterapia. **Discussão:** O diagnóstico de LLAM requer uma ampla avaliação de marcadores pela CF, com atenção aos critérios da classificação da OMS para que o diagnóstico seja correto. A presença de CD3 citoplasmático com CD13, CD34 e CD117, confirmaram a etiologia de ETP nos blastos linfoides, com clara diferenciação monocítica nos blastos mielóides. Em relação ao tratamento da LFM, não há nenhum estudo prospectivo que defina a melhor abordagem, entretanto é observado um aumento da remissão quando utilizados protocolos para LLA. A indicação de TCTH deve ser individualizada. **Conclusão:** O diagnóstico das LLAM deve ser feito com cautela e o tratamento deve ser direcionado para cada paciente, avaliando os marcadores positivos e a resposta ao tratamento. Novos estudos são necessários para definir protocolos mais específicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1092>