

reduzidos ainda mais. Um estudo com dados mais recentes poderá mostrar se houve mudança deste perfil durante o período da pandemia pelo Sars-Cov-2, no qual muitas famílias passaram a ter dificuldade de acessar serviços básicos de saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1057>

ICTERÍCIA NEONATAL: QUANDO DEVEMOS PENSAR EM ESFEROCITOSE?

LG Oliveira, DC Barros

Hospital Escola Alcides Carneiro, Petrópolis, RJ, Brasil

Introdução: A estrutura da membrana eritrocitária é dividida em interações verticais, que são responsáveis pela estabilidade da bicamada de lipídeos, e interações horizontais que conferem a integridade das estruturas da membrana. Na esferocitose há lesão na estrutura vertical, causando assim uma separação das camadas de lipídeos e proteínas integadoras, havendo por tanto perda da continuidade da estrutura dos eritrócitos. Como esta doença é hereditária, faz-se necessário reconhecer a sua forma de transmissão. Cerca de 75% dos casos são autossômicos dominantes, e os outros 25% são autossômicos recessivos ou novas mutações. As manifestações clínicas variam de anemia, reticulocitose leve a moderado, hiperbilirrubinemia indireta, colelitíase, esplenomegalia ou até hidropsia fetal em casos mais grave. No período neonatal normalmente apresentam icterícia, necessitando de tratamento com fototerapia e/ou exsanguineotransfusão. O diagnóstico laboratorial se baseia em hiperbilirrubinemia indireta, reticulocitose, aumento de CHCM e RDW, presença de células características em esfregaço de sangue periférico e curva de fragilidade osmótica apresentando alto grau de hemólise. **Relato de caso:** Recém-nascido, sexo masculino, a termo, com peso adequado para a idade gestacional, mãe sem intercorrências na gestação, nasceu de parto vaginal com 30 minutos de bolsa rota, Apgar 9/9, clampeamento do cordão umbilical tardio, tipo sanguíneo do RN e materno 0+. Pai com diagnóstico prévio de Esferocitose Hereditária, necessitando de esplenectomia aos 8 anos de idade. Paciente evoluiu com icterícia (36 horas de vida), perda de 8% do peso do nascimento, em seio materno exclusivo, sem outra alteração no exame físico, exame laboratorial com hematócrito: 60,6%; hemoglobina: 19,7g/dl; bilirrubina total: 24,1; bilirrubina indireta (BI):23,1; albumina de 4,1g/dl. Após resultado dos exames o recém-nascido foi transferido para a UTI neonatal e iniciado a fototerapia. Paciente necessitou 8 dias de fototerapia, sendo suspensa no nono dia de vida com bilirrubina total: 15,8. O recém-nascido manteve o hematócrito entre 60,6% - 47,8%, hemoglobina entre 19,7g/dl – 16,4 g/dl e com reticulócito de 0,5%, não apresentou esplenomegalia e nem necessidade de transfusão de concentrado de hemácia durante a internação. O esfregaço do sangue periférico apresentava esferócitos e o paciente foi encaminhado para o hematologista. **Discussão:** A esferocitose hereditária é uma anemia hemolítica causada por alteração na proteína da membrana plasmática do eritrócito, causando a deformidade das hemácias e

consequentemente destruição delas, aumentando assim o sequestro esplênico. O diagnóstico de esferocitose hereditária do caso relatado, foi feito através do exame físico, laboratorial e história familiar, sendo encontrado icterícia, aumento de bilirrubina e esfregaço de sangue periférico compatível com a doença. Na fase neonatal, 50% dos pacientes com esferocitose apresentam icterícia, e 91% tem hiperbilirrubinemia indireta acima de 10mg/dL. Neste período da vida é comum apresentarem hemólise e somando-se a ocasião da doença da membrana eritrocitária, esses pacientes normalmente evoluem com icterícia. **Conclusão:** Conclui-se que uma anamnese realizada de forma adequada, evidenciando uma história familiar positiva para esferocitose hereditária e um exame físico detalhado, nos permite um diagnóstico e tratamento precoce. Assim é possível oferecer melhor qualidade de vida para esses pacientes, evitando a evolução para estados mais graves da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1058>

LEUCEMIA MISTA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO COM MUDANÇA DE LINHAGEM

VM Rosa^a, ALR Pacheco^a, CIO Rego^a, BG Marques^a, EBC Miatelo^a, RG Rodovalho^b, CL Ribeiro^b, BA Lopes^c, CB Blinck^c, M Emerenciano^c

^a Associação de Combate ao Câncer de Goiás (ACCG), Hospital Araújo Jorge, Goiânia, GO, Brasil

^b Laboratório Biovida DNA, Brasil

^c Laboratório de Genética das Leucemias Agudas (GenLAB), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Brasília, DF, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de Leucemia Aguda de Fenótipo Misto (LAFM) Linfóide B / Mielóide na faixa etária pediátrica que inicialmente se apresentou como Leucemia Linfóide Aguda B (LLA B). **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino de 10 anos de idade ao diagnóstico, previamente hígida, com histórico de febre diária de até 38 C nos últimos trinta dias associada a dor em membros inferiores e hiporexia. Exames iniciais evidenciavam hemoglobina (Hb) de 10,1 g/dl Leucócitos com 69800/mm³ com presença de blastos (91%) e plaquetas de 50.000/mm³. Mielograma do diagnóstico evidenciava 97% de blstos linfóides e na imunofenotipagem foi encontrada alta percentual de células blásticas (83,2%) com expressão dos marcadores da linhagem linfóide B CD19/CD22/cyCD79a, dos precursores CD34/TdT, discreta intensidade do CD10 (CALLA) e anômala dos antígenos CD123 e CD56. Os achados imunofenotípicos são condizentes com Linfoma/Leucemia Linfoblástica de células B. EGIL: LLA-B II (comum). O cariótipo analisado analisou 10 metafases, sendo oito morfológicamente normais e duas metáfases com translocação envolvendo os braços longos dos cromossomos 14 e 17. A biologia molecular na amostra evidenciou deleção do IKZF1 com as seguintes alterações citogenéticas negativas (ETV6::RUNX1 / TCF3::PBX1/ BCR::ABL1 e KMT2A::AFF1). Paciente iniciou tratamento de indução para LLA B e na avaliação de reposta após dezenove dias do início, foi