

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 integradoras, 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

encontrado 31,4% CD24+++, CD81++, CD38++, HLA-DR++, CD66c/CD123++, sendo: 9,1% CD45+, CD19+++, CD34++++, cyCD79a++, CD56-/, CD13+, CD33++, CD44++ e 22,3% CD45++, CD19++, CD34++++, cyCD79a-, CD56++, CD13++, CD33+++, CD44+++, CD64+/-, CD14++(3,6%), CD11c-/. Tal estudo foi condizente com Leucemia Aguda de Fenótipo Misto B/Mielóide. O estudo molecular foi repetido após esse resultado sendo encontrado um valor de 7% no FISH para KMT2A (inconclusivo). Paciente seguiu tratamento de indução para LLA B com negativação do componente linfóide e redução do componente mielóide para valores inferiores a 5% na reavaliação de final da indução, sendo encaminhado para Transplante de Medula Óssea alogênico. **Discussão:** A LAFM é uma entidade rara, representando menos de cinco por cento das leucemias na infância. A heterogeneidade clínica, citogenética e molecular são um desafio para o diagnóstico e tratamento da doença. A mudança de linhagem vista no caso é um fenômeno mais comumente relacionado às leucemias de fenótipo misto com rearranjo do KM2TA, que embora inconclusivo nesse estudo foi realizado em um momento onde a carga blástica encontrava-se em redução. Os fenômenos de mudança de linhagem não são totalmente compreendidos. A taxa de sobrevida para a LAFM varia de 60 a 85% pela literatura. **Conclusão:** As LAFM são um grupo heterogêneo, cujo diagnóstico e tratamento são um desafio. Apesar dos avanços ainda há muito a ser aprendido nesse grupo de leucemias. O caso ilustra tal desafio dentro dessa entidade rara.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1059>

ESTUDO ECOLÓGICO: COMPARAÇÃO DE INTERNAÇÕES POR DOENÇA DE HODGKIN E LINFOMA NÃO HODGKIN EM CRIANÇAS DE 0 A 14 ANOS DO SUDESTE BRASILEIRO

RFD Santos^a, SBB Silva^b, GV Eleres^c, AC Silva^d, IN Megiani^e, HB Cartaxo^f

^a Universidade Santo Amaro (UNISA), Guarulhos, SP, Brasil

^b Universidade de Mogi das Cruzes (UMC), Mogi das Cruzes, SP, Brasil

^c Fundación Héctor A. Barceló (FHAB), Buenos Aires, Argentina

^d Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^e União das Faculdades dos Grandes Lagos (UNILAGO), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^f Universidade Federal de Campina Grande (UFCG), Pombal, PB, Brasil

Objetivo: : Correlacionar as internações, nos últimos 5 anos, por Linfoma de Hodgkin e não Hodgkin na população até 14 anos do Sudeste brasileiro. **Material e métodos:** : Estudo ecológico, retrospectivo e descritivo com coleta de dados secundários no Sistema de Informações Hospitalares (SIH) do Sistema de Informação do Sistema Único de Saúde do

Ministério da Saúde (DATASUS). Foram incluídos os usuários do SUS diagnosticados, na região Sudeste, com Doença de Hodgkin ou Linfoma não-Hodgkin, com idade entre zero e 14 anos, entre janeiro de 2019 e dezembro de 2023. Ademais, foram excluídos pacientes que não se enquadraram nas delimitações estipuladas e foram analisadas as seguintes variáveis: número de internações, faixa etária, raça, sexo, óbitos e unidade da federação. Os dados foram organizados no Microsoft Excel, e a partir disso, foi feita uma análise estatística descritiva a partir da comparação de notificações encontradas anualmente. **Resultados:** : No período analisado, os dados examinados evidenciaram que, em relação a distribuição geográfica dos casos de LH e LNH da população pediátrica, a região Sudeste foi a que teve a maior prevalência, representado 5.330 casos diagnosticados (38,8%). Foram identificadas 1.529 notificações de pacientes com LH (28,7%) e 3.801 (71,3%) com LNH no Sudeste. Verificou-se que a doença LH é predominante em sexo masculino (65,5%), na faixa etária de 10 a 14 anos (63,8%), da raça/cor branca (43,9%). Em relação à doença LNH, também ocorre uma predominância no sexo masculino (72,5%) e na faixa etária 10 a 14 anos (42,6%), mas na cor/raça a prevalência foi parda (45%). Por fim, observou-se que dentro de ambas as neoplasias hematológicas a LNH apresentou maior casos de óbitos, com 47 (1,23%), enquanto LH com 15 óbitos (0,98%). **Discussão:** : LH e LNH são neoplasias hematológicas com uma alta incidência mundial. Ao analisar a distribuição das internações no Sudeste, pode-se observar que em ambas as doenças ocorre uma predominância no sexo masculino entre 10 a 14 anos. Esses dados demonstram uma concordância com a literatura, visto que é comum nestas patologias ser no sexo masculino e em crianças maiores. Diferentemente de outras bibliografias, as quais apontaram na LH a prevalência em crianças da raça parda e LNH em crianças da raça branca, neste estudo foi demonstrado que a prevalência em LH é de crianças brancas e em LNH em crianças pardas. A diferença de prevalência pode ser explicada pela intensa miscigenação da população local. A LNH apresentou maior taxa de óbitos do que LH, o que pode ser devido à ausência de políticas públicas que estimulem detecção precoce levando a um diagnóstico tardio e aumento na mortalidade. Além disso, a baixa quantidade de óbitos na LH é devido por ser uma doença com alta taxa de cura. **Conclusão:** No período de investigação, os linfomas apresentaram maior prevalência em crianças maiores e maior taxa de óbitos nas diagnosticadas com LNH. Esses achados reforçam a necessidade de diagnóstico mais precoce, visando aumentar a taxa de cura. A notificação e controle dos casos também merece atenção, buscando aumentar o número de casos notificados para melhor controle e tratamento imediato dos doentes. Medidas de saúde voltadas para essas questões poderão propiciar melhor conhecimento e domínio do curso da doença, buscando atender às demandas mais concretas da população acometida por LH e LNH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1060>