

aguda de célula B (LLA-B) e cerca de 48% de leucemias agudas de fenótipo misto B/Mielóide (MPAL B/M). Entretanto, esse rearranjo, ainda não foi descrito na LMA. Entre os genes parceiros no rearranjo, TCF3 é o segundo mais frequente em LLA-B (25,5%) e o mais frequente em MPAL B/M (53,3%). Na literatura, alterações concomitantes a ZNF384 rearranjado incluem mutações na via Ras (35-50%), em reguladores de desenvolvimento linfóide B (85%) e em modificadores da cromatina (81-83%). Neste paciente, foram detectadas mutações do gene NRAS e no gene IKZF1. Apesar de mutações/deleções em IKZF1 serem recorrentes em LLA-B, a mutação Asn159Ser já foi detectada em LMA, sendo relatada em subgrupo de casos com perfil relacionado à mielodisplasia. **Conclusão:** A importância da disponibilidade do perfil citogenético-molecular no diagnóstico, permite um tratamento direcionado, possibilidade de incorporação de terapias alvo e consequentemente, obtenção de melhores desfechos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1067>

SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER EM CRIANÇA DE 6 ANOS: RELATO DE CASO

MB Marques, CA Cambraia, DU Sousa

Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: A síndrome de Bernard-Soulier (SBS) caracteriza-se por um raro distúrbio plaquetário, com prevalência estimada em menos de 1 caso em 1 milhão de nascidos vivos. É uma doença autossômica recessiva com presença de plaquetas gigantes e trombocitopenia. O quadro clínico é caracterizado por sangramento mucocutâneo, porém, pode ocorrer sangramento com risco de vida e necessitar de transfusões de plaquetas. Devido à raridade deste distúrbio, relatou-se o caso clínico de uma paciente com diagnóstico ainda na infância. **Relato de caso:** Paciente feminino, 6 anos, com história de gengivorragia intensa em setembro de 2023, tendo procurado atendimento médico na sua cidade de origem onde realizou hemograma que evidenciou plaquetas de 49.000/mm³. Nos dias subsequentes, os índices plaquetários estavam ainda mais baixos, chegando a 22.000/mm³. Para melhor investigação do caso e acesso a serviço especializado, foi encaminhada para hospital terciário em Fortaleza - CE. Acompanhando refere também que, desde 1 ano de idade, notou que a criança apresentava episódios frequentes de sangramento em pele e mucosas tanto espontâneos como associados a trauma. Durante a investigação, foram realizados mielograma, sorologias, coagulograma e anticorpos para doenças reumatológicas, que foram todos normais. O quadro de sangramento cessou espontaneamente com conduta expectante. Diante disso, recebeu alta hospitalar com hipótese diagnóstica de trombocitopenia imune (PTI), sendo orientada a manter seguimento ambulatorial. Durante o acompanhamento, realizou hemograma que evidenciou presença de macroplaquetas e, além disso, a equipe médica foi informada sobre haver consanguinidade entre os pais e sobre o histórico paterno de plaquetopenia. Assim, foi aventada hipótese diagnóstica de síndrome de Bernard - Soulier, que

foi confirmada por citometria de fluxo do sangue periférico. **Discussão:** A síndrome de Bernard-Soulier é causada por mutações que levam à deficiência do complexo glicoproteico GP-Ib-IX-V na superfície das plaquetas. Esse complexo é crucial para a adesão plaquetária ao endotélio lesado, etapa essencial para a formação do tampão plaquetário. Embora a SBS seja uma doença bem definida, um número significativo de pacientes não é diagnosticado de forma correta precocemente, embora a macrotrombocitopenia seja congênita. Os estudos de agregação plaquetária exibem diminuição na agregação induzida por ristocetina e a avaliação por citometria demonstra a expressão reduzida de CD42b (GPIIb) ou CD42a na superfície plaquetária. As terapias mais frequentemente empregadas são as transfusões de plaquetas em casos mais graves, e a utilização de desmopressina e/ou drogas antifibrinolíticas em casos leves. Por vezes, é necessária a aplicação de fatores e terapias alternativas, seja pela ocorrência de sangramentos intensos ou durante procedimentos cirúrgicos. **Conclusão:** Devido à raridade da síndrome de Bernard-Soulier, é importante alertar sobre essa possibilidade diagnóstica entre as etiologias de trombocitopenia a fim de proporcionar um diagnóstico preciso de forma precoce. Isso permitirá a prevenção de sangramentos graves, o preparo do paciente para procedimentos cirúrgicos e o tratamento adequado diante dos quadros hemorrágicos. A formulação de consensos clínicos para o tratamento desta doença ainda é escassa, mas com o maior número de diagnósticos e relatos espera-se a definição de melhores recomendações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1068>

RELATO DE CASO: SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA ASSOCIADA A INFECÇÃO CRÔNICA PELO VÍRUS EPSTEIN-BARR

NH Dias, DH Catelli, FM Carlotto, MPB Malcon, JB Gazabon, ACK Torrani, ICS Riviera, RH Sassi, MPMS Klauberg, AA Paz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Objetivo: Relatar um caso raro de infecção crônica pelo vírus Epstein-Barr associado a síndrome hemofagocítica. **Materiais e métodos:** Revisão de prontuário e revisão da literatura nas bases PubMed e LiLacs. **Relato de caso:** Paciente masculino de 14 anos deu entrada no hospital em 2021 por febre de 38°C, úlceras orais dolorosas, odinofagia e exantema difuso pelo corpo e dor abdominal. Exames iniciais de investigação evidenciaram hemograma com linfócitos atípicos e plaquetas de 65 mil, hepatoesplenomegalia na ultrassonografia e Epstein-Barr vírus (EBV) IgM reagente, com carga viral (CV) de 33.789 UI/ml (log 4,53). Evoluiu com aumento de ferritina (13 mil), queda de fibrinogênio, alargamento de TTPa e hipertrigliceridemia. Devido a hipótese de síndrome hemofagocítica (SAM), foi iniciado metilprednisolona e realizado avaliação medular. O medulograma apontou hipoplasia do setor eritroide e granulocítico, além de diversas figuras de hemofagocitose. A imunofenotipagem do aspirado evidenciou aumento de células NK (26%) com alteração do fenótipo. O EBV foi