

foram relatados sugerindo padrão de herança autossômica recessiva. Assim como no caso apresentado as manifestações clínicas aparecem nos primeiros meses de vida, ocorrendo neutropenia grave com infecções e sem resposta a G-CSF, anemia e plaquetopenia progressivas e flutuantes. Presença de hematopoiese extramedular, com esplenomegalia, hepatomegalia, nefromegalia, baixo ganho ponderal e eventualmente adenomegalia. Em alguns casos foram também relatados hipergamaglobulina, osteoesclerose e reação periosteal, atraso do DNPM. Alguns pacientes também apresentaram trombastenia, porém isso não foi avaliado em nosso paciente. Em todos os pacientes relatados a BMO mostrou ser hiper celular, com hiperplasia mieloide e proeminente fibrose reticulínica, porém em nosso paciente não foi possível coleta de material adequado para análise. Quanto ao tratamento, por ser tratar de quadro muito raro, poucos pacientes foram submetidos a TMO aparentado, e assim como o nosso caso, alguns tiveram sucesso. **Conclusão:** Mutação no gene VPS45 deve ser considerado em pacientes com neutropenia, associada a outras citopenias, hematopoiese extramedular e mielofibrose, e rapidamente encaminhados para TMO.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1072>

ASSOCIAÇÃO ENTRE INFECÇÃO POR CHLAMYDOPHILA PNEUMONIAE E ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE HIPOPROLIFERATIVA NA INFÂNCIA: UM RELATO DE CASO

LDV Grassi, GTP Candelaria, IO Dias, PSF Junior,
CB Bub, APH Yokoyama, DM Celeste, CM Terra,
JM Kutner, JDA Carneiro

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo,
SP, Brasil

Objetivos: Relatar o caso de uma criança com anemia hemolítica autoimune (AHAI) mediada por auto-IgG associada a infecção de vias aéreas por *Chlamydomphila pneumoniae*. **Materiais e métodos:** Descrição de história clínica e exames laboratoriais a partir de revisão de prontuário e discussão por meio de revisão da literatura. **Relato de caso:** Criança de 8 anos, sexo masculino, havia apresentado sintomas respiratórios há 2 semanas, quando iniciou quadro de fraqueza, dor abdominal e febre. Ao exame físico, apresentava prostração, palidez e icterícia, sem outras alterações. Os exames laboratoriais demonstraram hemoglobina (Hb) 5,9 g/dL (11.5-14.5), reticulócitos 9945/ μ L (> 27.000), bilirrubina indireta 2,8g/dL (0.1-0.9) e haptoglobina < 10 mg/dL (30-200). O teste de anticorpos irregulares mostrou reatividade contra todas as hemácias do painel, inclusive o autocontrole, indicando a presença de autoanticorpo de especificidade indeterminada e confirmando a hipótese diagnóstica de anemia hemolítica autoimune a quente. Para definição de agente etiológico foi solicitado painel molecular de agentes infecciosos, que detectou infecção por *Chlamydomphila pneumoniae*. Iniciado tratamento com metilprednisolona 30mg/kg e Claritromicina,

porém o paciente manteve queda contínua de Hb (nadir 4,1 g/dL), sendo necessárias transfusões de concentrado de hemácias com compatibilidade estendida, após genotipagem eritrocitária. Devido a refratariedade à 1ª linha de tratamento e reticulocitopenia grave, realizou-se mielograma, que evidenciou hipocelularidade e parada de maturação da série eritróide, e imunofenotipagem, que não demonstrou anormalidades. O PCR para Parvovírus/ Eritrovírus foi negativo. Realizados 2 ciclos de imunoglobulina endovenosa, porém o paciente persistiu com quadro de anemia e reticulocitopenia acentuadas, com suporte transfusional quase diário, totalizando 10 concentrados de hemácias em 14 dias. Optado por introdução de terapia imunossupressora de segunda linha com ciclofosfamida (500 mg/m² dose única). Após 48h, houve progressiva ascensão de reticulócitos e, posteriormente, de Hb, com normalização do hemograma após 33 dias de tratamento. **Discussão:** A apresentação de AHAI na faixa etária pediátrica costuma ser variável em evolução e gravidade, com grande heterogeneidade etiológica. Encontramos apenas 2 casos descritos na literatura de AHAI associada a infecção por *Chlamydomphila pneumoniae*, nenhum em pediatria, e sem associação com acentuada reticulocitopenia, a qual geralmente ocorre na infecção por Parvovírus / Eritrovírus. Em relação ao tratamento da AHAI, em adultos e crianças a terapêutica de segunda linha escolhida costuma ser Rituximabe ou esplenectomia. Descrições de taxas de resposta à Ciclofosfamida são ao redor de 50-70% dos pacientes. Em crianças, há poucos dados. No caso em questão, a resposta ao tratamento com ciclofosfamida traz enfoque a uma opção terapêutica de menor custo e maior acessibilidade para a população, muitas vezes preterida frente às demais opções terapêuticas atuais. **Conclusão:** Este caso evidencia uma associação raramente descrita na literatura entre infecção por *Chlamydomphila pneumoniae* e AHAI, desta vez em cenário pediátrico. Além disso, ilustramos o manejo transfusional frente a um quadro agudo grave e destacamos o uso da ciclofosfamida como uma medicação eficaz de segunda linha para o tratamento dessa condição.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1073>

ASSOCIATION BETWEEN GENETIC VARIANTS IN TPMT AND NUDT15 AND THIOPURINE TOXICITY IN CHILDREN WITH ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

A Nagel^a, G Suarez-Kurtz^a, M Mendes^b,
M Emerenciano^a, BA Lopes^a

^a Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^b Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brazil

Introduction and objectives: Acute lymphoblastic leukemia (ALL) is characterized by accelerated proliferation of blasts in the bone marrow, reducing the production of normal blood cells and leading to accumulation of immature cells. Chemotherapeutic treatment of ALL is crucial for achieving