

TROMBOSE DE VEIA CORTICAL SECUNDÁRIA A TRAUMA CRANIANO NÃO INTENCIONAL NA PEDIATRIA

JL Sion, PG Lopes, JG Emerenciano, TS Vilela,
FM Barbosa, CA Takeuchi, SR Loggetto

Hospital Infantil Sabará, São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Descrever o 1º caso pediátrico de trombose venosa cortical (TVC) secundária a traumatismo cranioencefálico (TCE) não intencional, revisar a literatura e alertar os hematologistas e pediatras desta possibilidade diagnóstica. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de revisão de prontuário e revisão de literatura (PubMed, filtro trombose cerebral secundária a trauma craniano, idade 0-18 anos, entre 1990-2024). **Resultados:** Menina, 4 meses, previamente hígida, engasgou-se com alimento, seguido de apneia, cianose, perda de consciência e convulsão. No Pronto Socorro evoluiu com sonolência, hipoatividade, irritação, nova convulsão, observada paresia no braço esquerdo e hemorragia retiniana. Sem sangramento/trombose na família. Exames de imagem com TVC aguda direita, trombose do seio dural, sinais de infarto venoso e coleção subdural direita extra axial pequena sugestiva de hematoma. Revisão de vídeo da câmera doméstica revelou TCE e trauma cervical relacionado às manobras repetidas de hiperextensão e hiperflexão durante esforço de reanimação enquanto a criança estava inconsciente. Medicada com fenobarbital, levetiracetam e heparina de baixo peso molecular (anti-Xa 0,5 UI/mL), com melhora progressiva dos sintomas. Após 3 meses de tratamento houve resolução completa dos achados de imagem e recuperação neurológica, sendo suspensa anticoagulação. Sem sangramento/piora da hemorragia retiniana durante o tratamento, com regressão da coleção subdural extra-axial direita. **Discussão:** Não há publicação de caso de TVC secundária a TCE não intencional em pediatria. A TVC é muito rara em crianças, a apresentação clínica é inespecífica, está associada a trombose de seio venoso cerebral (TSVC) importante e associada a um ou mais fatores de risco (infecção, desidratação, doenças renais, TCE e doenças oncológicas). Apesar das semelhanças clínicas com a Lesão Cerebral Traumática Infligida (LCTI, síndrome do bebê sacudido), o abuso foi descartado. A LCTI tem achados clínicos, radiológicos e patológicos específicos, incluindo convulsões, alteração da consciência e déficits neurológicos semelhantes à TVC e TSVC. O desafio diagnóstico decorre do quadro clínico inespecífico. A hemorragia retiniana, normalmente associada a TCE abusivo, não foi grave. As causas primárias de trombose foram excluídas (infecção, trombofilia hereditária, malformações arteriais e venosas). Os repetidos movimentos de hiperextensão e hiperflexão do pescoço podem ter contribuído para o desenvolvimento da TVC. O manejo da TVC incluiu anticoagulação, porém a literatura é escassa pela raridade da TVC na pediatria. Apesar da possibilidade de a TVC causar sequelas neurológicas duradouras, a paciente não apresentou déficits cognitivos ou motores persistentes. A pesquisa de literatura encontrou 9 relatos de caso, nenhum deles com TVC associada ou lesões secundárias a TCE não intencional. Como os principais fatores de risco para trombose foram descartados, a hemorragia retiniana e o hematoma subdural levaram à suspeita de trauma por LCTI, suspeita descartada

após investigação detalhada da história. **Conclusão:** Este relato ressalta a importância de considerar trombose relacionada a trauma em pediatria, mesmo na ausência de indicadores evidentes de abuso. É importante excluir as principais causas de trombose, incluindo as traumáticas. Os riscos e benefícios da terapia anticoagulante para melhora dos sintomas deve ser ponderada e individualizada, mesmo na ausência de evidências mais robustas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1113>

SÍNDROME DE PERSISTÊNCIA HEREDITÁRIA DE HEMOGLOBINA FETAL EM CRIANÇA DE 10 ANOS: RELATO DE CASO

MB Marques, CA Cambraia, DU Sousa

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

Introdução: A síndrome de persistência hereditária de hemoglobina fetal (HPFH) se refere a um grupo de variantes genéticas dentro do cluster de genes da beta globina humana, causando aumento da expressão de HbG (genes da gama globina) e aumento dos valores de Hb F (alfa2gama2). Indivíduos heterozigotos e até mesmo homozigotos para variantes de HPFH são geralmente assintomáticos, apresentando em alguns casos anemia leve e frequentemente microcitose. A HPFH funciona como um modulador de gravidade em várias hemoglobinopatias, razão pela qual torna-se importante conhecer essa entidade. **Relato de caso:** Paciente masculino JPSR, 10 anos, com teste do pezinho evidenciando apenas hemoglobina fetal, sendo iniciada investigação do caso desde o primeiro mês de vida. Foi realizada eletroforese de Hb por cromatografia de alta performance com 1 ano de idade, que evidenciou valor de HbF de 100 por cento. Além disso, foi solicitada eletroforese dos pais, o que demonstrou persistência de HbF em torno de 30% em ambos. Durante o acompanhamento, foram observadas eletroforeses de Hb com níveis variáveis de hemoglobina A (3 a 10,2%), porém hemoglobina A2 ausente em todos os exames. O paciente realizou também ecocardiograma e USG de abdome total, sem anormalidades. Até o presente momento (10 anos), segue sem intercorrências clínicas e mantendo índices hematimétricos estáveis, com uma discreta microcitose no hemograma. Devido à indisponibilidade no serviço, não foi realizado teste genético. **Discussão:** A HPFH acontece devido à presença de variantes no gene BCL11A, no cromossomo 11, o qual se manifesta como um interruptor molecular na transição da hemoglobina fetal para a hemoglobina adulta. Em condições normais, ocorre uma queda da Hb F tão rápida que, aos seis meses de vida, menos de 10% dessa hemoglobina é detectável no lactente, até que se atinjam os níveis normais de Hb F no adulto (< 1%). Os valores mais altos de Hb F são vistos em talassemia beta grave dependente transfusional ou HPFH com deleção genética, na qual a Hb F pode variar de 30% em indivíduos heterozigotos a 100% em indivíduos homozigotos, como no caso supracitado, no qual a eletroforese de hemoglobina por HPLC evidenciou valores de HbF variando de 89,8 a 100 por cento. Existem poucos trabalhos a respeito da frequência da HPFH