

na literatura internacional. No Brasil, dois estudos prévios evidenciaram prevalência de 0,1% em duas cidades do estado de São Paulo. A HPFH delecional é devido à deleção dos genes que codificam a delta globina e a beta globina, preservando um ou ambos os genes da gama globina, enquanto que a HPFH não delecional é devido a mutações pontuais ou outras pequenas alterações nos promotores de HBG. Em ambas as formas, a Hb F está geralmente distribuída pancelularmente. Essa síndrome consiste em uma condição clínica benigna caracterizada por índices hematimétricos normais ou discretamente alterados. Apesar de altos índices de HbF serem comuns na esferocitose hereditária, na anemia falciforme e em leucemias, no caso em questão, não há outras comorbidades associadas e o paciente evolui bem clinicamente. **Conclusão:** Em virtude da raridade da HPFH e sua correlação com a menor gravidade de várias hemoglobinopatias, é importante alertar sobre essa possibilidade diagnóstica, bem como realizar o estudo dos variados genótipos e fenótipos de apresentação. Apesar de ser uma condição rara na prática clínica, é necessário conhecer o seu caráter benigno e de bom prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1114>

SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI: DIAGNÓSTICO POR EXOMA – RELATO DE CASO

IS Souza ^a, LC Silva ^a, LD Napoleão ^a,
GMB Araújo ^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

^b Hospital Nossa Senhora de Fátima (HNSF), Patos
de Minas, MG, Brasil

Introdução: A Síndrome de Chediak-Higashi (CHS) é uma doença autossômica recessiva rara que resulta de uma mutação no gene regulador do transporte lisossomal (LYST ou CHS1). Ela é definida por albinismo oculocutâneo, fotossensibilidade, maior suscetibilidade a sangramentos, infecções de repetição e alterações neurológicas. Essa doença possui maior frequência em filhos de pais consanguíneos, representando 50% dos casos. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 10 anos, foi encaminhada ao hematologista para avaliação devido a plaquetopenia persistente e assintomática. Apresentava quadro neurológico mas sem diagnóstico. Negava uso de medicação e cirurgias prévias. O exame físico mostrou hepatoesplenomegalia. Foi realizado o hemograma, sem alterações dos eritrócitos (hemoglobina 12,5 g/dL) e plaquetopenia (52.000/ mm³). Paciente não realizou os exames solicitados. Após 2 anos, retorna devido a plaquetopenia e sem novas queixas. Mantinha hepatoesplenomegalia. Realizado extensa propedêutica que foi negativa. Imunofenotipagem de medula óssea, cariótipo de medula óssea, mielograma e biópsia de medula óssea estavam sem alterações. Diante da inconclusão dos resultados, foi realizado a avaliação com o Exoma, e o resultado apontou o diagnóstico da Síndrome de Chediak-Higashi. Paciente foi encaminhada para serviço de hematopediatria para avaliar transplante de medula óssea. **Discussão:**

O primeiro relato da Síndrome de Chediak-Higashi foi a 81 anos. A mutação do gene regulador da proteína do transporte lisossomal, altera a função, estrutura e o local dos grânulos de diversas células. Essas variações podem ser analisados na medula óssea e no sangue periférico, sendo vistas como o grânulos azurófilos gigantes, que é sinal patognomônico da doença. Existem casos em que a doença não manifesta sinais e sintomas, sendo necessário técnicas mais avançadas para o diagnóstico. O exoma abrange a região codificante do genoma, em torno de 20.000 genes, cerca de 6.000 tem relação conhecida de doenças, sendo aplicado principalmente em casos que outras análises não tiveram resultado. Dessa forma, é um dos testes genéticos mais completos para identificar patologias clínicas de origem ou predisposição genética. **Conclusão:** A CHS é uma doença rara e de evolução grave, se não diagnosticada corretamente. Nos últimos 20 anos, foram encontrados menos de 500 casos no mundo. Aproximadamente 50 a 85% dos pacientes evoluem para a forma avançada, conhecida como fase acelerada da doença. Diante disso, esse relato de caso visa mostrar que o Exoma pode ser um aliado útil no diagnóstico, visto que mostra um caso atípico da doença, em que a paciente não apresenta quadro clínico característico da Síndrome de Chediak-Higashi.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1115>

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE A INCIDÊNCIA DOS TIPOS DE TRATAMENTOS REALIZADOS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIA MIELÓIDE NO ESTADO DE SÃO PAULO NOS ANOS DE 2019 A 2023

IV Coimbra ^a, JS Cardoso ^b, LHMSG Gracioli ^c,
EP Corbari ^d, GC Santos ^a, CR Leal ^e, MGP Silva ^f,
NER Rodrigues ^g, PBBC Costa ^h

^a Universidade Santo Amaro (UNISA), São Paulo,
SP, Brasil

^b Universidade Municipal de São Caetano do Sul
(USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

^c Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí,
SP, Brasil

^d Centro Universitário de Pato Branco (UNIDEP),
Pato Branco, PR, Brasil

^e Universidade Edson Antônio Velano (UNIFENAS),
Alfenas, MG, Brasil

^f Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG),
Belo Horizonte, MG, Brasil

^g Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco,
AC, Brasil

^h Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Objetivo: Descrever os tipos de tratamentos realizados em pacientes pediátricos com leucemia mieloide no estado de São Paulo nos anos de 2019 a 2023. **Métodos:** Trata-se de um estudo epidemiológico, descritivo, retrospectivo e quantitativo, com dados do Sistema de Informações Hospitalares (SIH), do Departamento de informática do SUS (DATASUS) entre janeiro de 2019 e dezembro de 2023. Foram coletados e