

Aguarda TCTH. **Discussão:** Apesar das limitações deste estudo, os pacientes 1 e 2, com tamanho de clone > 50% e DHL expressivo, à semelhança da literatura, foram os que apresentaram sintomas da HPN. Por sua vez, o caso 3 (hemólise +) e caso 4 (hemólise -), apresentaram tamanhos de clone discrepantes, < 10% e > 10%, respectivamente. Com isto, talvez o tamanho do clone, quando < 50%, não necessariamente seja um bom indicador do quadro clínico da doença. Apesar da ausência de resposta à GAT/CSA neste estudo, até o momento, não é claro na literatura o valor prognóstico do clone HPN na resposta à terapia imunossupressora. **Conclusão:** AA/HPN e a SMD/HPN pediátricas são condições raras e seu significado clínico um desafio.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1129>

VARIANTES GENÉTICAS DA GLICOSE 6 FOSFATO DESIDROGENASE (G6PD) EM UMA POPULAÇÃO DE CRIANÇAS BRASILEIRAS

SF Fonseca, RO Benício, GB Barra, JC Gonçalves, TL Sena, GV Bortolini, MS Andrade, ASG Cabral

Sabin Diagnóstico e Saúde, Brasil

A deficiência de G6PD é uma condição genética amplamente distribuída em todo o mundo. No Brasil, estima-se que seis milhões de brasileiros tenham essa deficiência. A quantificação da atividade enzimática apresenta fragilidades pré-analíticas e risco de não identificar heterozigotas. O estudo molecular destaca-se por fornecer um diagnóstico assertivo e, com base no tipo de variante, estimar o grau de atividade enzimática residual e o provável comportamento clínico. Este trabalho teve como objetivo descrever os tipos e frequências das variantes genéticas G6PD detectadas por sequenciamento Sanger e triagem neonatal por NGS, realizados entre janeiro de 2021 e janeiro de 2024, em crianças de diferentes regiões do Brasil. **Material e Método:** Estudo retrospectivo baseado na análise de banco de dados laboratorial, com dados anonimizados em conformidade com a Lei Geral de Proteção de Dados. Foram incluídas crianças submetidas ao sequenciamento do gene G6PD, pelo método de Sanger para os polimorfismos G202A, A376G e C563T, em amostras de sangue total, e crianças que realizaram triagem neonatal por NGS, com amostras de mucosa oral. Dados de sexo, idade e variantes genéticas foram analisados. Frequências relativas e absolutas dos polimorfismos foram calculadas, montados haplótipos e inferidas variantes. O estudo foi aprovado eticamente com CAEE 79180324.7.0000.0368. Resultados: De janeiro de 2021 a janeiro de 2024, 95 crianças (21 dias a 13 anos) realizaram sequenciamento por Sanger e 1023 crianças realizaram triagem neonatal por NGS. No sequenciamento por Sanger, das 95 crianças (78 meninos), os polimorfismos não foram encontrados em 10. A variante G6PD A- (G202A/A376G) foi identificada em 82% das crianças: 66 hemizigotos, 10 heterozigotas e 2 homozigotas. As variantes Mediterrânea (C563T) e Asahy (G202A) foram encontradas em 1 hemizigoto e 2 hemizigotos, respectivamente. A variante A (A376G) foi encontrada em 3 heterozigotas e 1 hemizigoto. Na triagem por NGS, 30 crianças (2,93%) apresentaram variantes G6PD. A variante A-

foi identificada em 80% das crianças: 12 heterozigotas e 12 hemizigotos. A variante Mediterrânea, encontrada em 1 heterozigota e 1 hemizigoto, e a variante A em 1 heterozigota. Três crianças (10%) apresentaram variantes patogênicas raras: Viangchan (2 heterozigotas) e Seattle (1 hemizigoto). **Discussão:** A maior prevalência da Variante G6PD A- (82%), identificada pelo sequenciamento pelo método de Sanger e a frequência de 2,93% de crianças com variantes G6PD identificadas pela triagem neonatal por NGS são consistentes com estudos anteriores. A predominância de crianças do sexo masculino reflete a herança ligada ao X. A triagem NGS identificou 16 heterozigotas que poderiam não ser detectadas pela atividade enzimática, corroborando a importância do diagnóstico molecular. As variantes Mediterrânea e Asahy foram menos prevalentes. Três crianças apresentaram variantes patogênicas raras, Viangchan e Seattle, não detectáveis pelo painel molecular, indicando a superioridade do NGS em detectar variantes raras. **Conclusão:** A triagem neonatal por NGS identificou variantes G6PD em aproximadamente 3% das crianças, incluindo variantes raras não detectáveis pelo painel Sanger. A variante G6PD A- (G202A/A376G) foi a mais prevalente nas duas populações estudadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1130>

THE RELATION BETWEEN IMMUNE THROMBOCYTOPENIA AND CEREBRAL SINUS VENOUS THROMBOSIS IN PEDIATRIC POPULATION. A CASE SERIES

LLE Souza, M Jackson, S Chowdhury, S Williams

The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada

Background: Immune thrombocytopenia (ITP) is an acquired thrombocytopenia caused by auto-antibodies against platelet antigens. Over the last 20 years numerous reports of venous thromboembolic complications with ITP patients have been published, including several large-scale population-based studies. However, data in children is scarce. Herein we report four cases of pediatric patients who were found to have cerebral venous sinus thrombosis (CSVT) after ITP. These cases and prior literature raise the possibility of ITP, and or its treatment being a thrombotic risk factor. **Aims:** The present study sought to report 4 cases of CSVT in the setting of ITP. **Methods:** Chart review of 4 patients who presented with CSVT following a diagnosis of ITP were conducted. Parental consent was obtained. **Results:** Four male patients with mean age of CSVT presentation being 6 years (3-10 years of age), who developed CSVT post ITP, received therapeutic anticoagulation. They did not develop bleeding complications while on anticoagulation therapy. All had good clinical outcomes, with partial or complete radiological resolution of thrombosis. Recurrence or extension of CSVT occurred in 3 of 4 patients. Despite having intracranial hemorrhage at the time of the ITP presentation in 2 patients, anticoagulation was still initiated, and did not result in further bleeding. **Conclusion:** The etiology of the increased risk of venous thrombosis in patients with ITP is unclear, and it appears to be multifactorial as to

why some patients may be prone to thrombosis and others not, and how important the role of treatment is in this complication. However, ITP and or the treatment of ITP may be contributing risk factors for thrombosis. Bleeding remains the most feared complication for patients with ITP. Nevertheless, anticoagulation can be administered, without further bleeding complications. An association between ITP and thrombosis, specifically CSVT in children is possible, but data is lacking in the literature. Further studies are needed to better describe associations between ITP, and thrombotic events in children.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1131>

CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL CROMATOGRAFICO DE HEMOGLOBINAS ALFA VARIANTE EM RECÉM-NASCIDOS E SUA IMPORTÂNCIA PARA DIRECIONAMENTO DE DIAGNÓSTICO

LAS Junior^a, ACM Berti^b, GA Bernardino^a, IS Dias^a, VS Ramos^a, DGH Silva^a, M Zanchin^c, JSP Oliveira^c, ABN Souza^c, EB Junior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Campo Grande, MS, Brasil

^b Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), São Paulo, SP, Brasil

^c Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Campo Grande (APAE/CG), Campo Grande, MS, Brasil

Objetivo: : Descrever o perfil cromatográfico de recém-nascidos (RN) com hemoglobinas (Hb) alfa variante como direcionamento de diagnóstico para as hemoglobinopatias. **Materiais e métodos:** : Oito amostras de sangue total de RN com idades entre 0 e 3 meses, provenientes da APAE/IPED-Campo Grande/MS, foram enviadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular da UFMS/CPTL para confirmação de Hb variante inconclusiva. O perfil cromatográfico dos RN foi obtido por cromatografia líquida de alta performance (HPLC) (Ultra2, Trinity Biotech, Kit Resolution). Para os estudos moleculares, após a extração de DNA genômico, foram realizados protocolos de PCR para amplificação dos genes *HBA1* e *HBA2* e sequenciamento pelo método de Sanger. **Resultados:** As análises cromatográficas de quatro RN: Hb Hasharon (n = 2), Hb Chapel Hill (n = 1) e Hb Stanleyville II (n = 1) apresentaram Hb F (48 ± 5,8%); Hb A (24 ± 7,3%), fração híbrida (10,8 ± 6,6%) e Hb variante (7,9 ± 1,9%). Por outro lado, as outras quatro amostras de RN: Hb Stanleyville II (n = 2) e Hb Hasharon (n = 2), apresentaram F (31,6 ± 21,6%), Hb A (46,8 ± 10,6%), onde fração híbrida eluiu no tempo da Hb A, e Hb alfa variante (14,5 ± 8,3%). O sequenciamento dos genes *HBA2* e *HBA1* confirmaram as mutações correspondentes as Hb alfa variantes em heterozigose diagnosticadas, Hb Hasharon (*HBA2* : c.142G>C), Hb Stanleyville II (*HBA2* : c.237C>A) e Hb Chapel-Hill (*HBA1* : c.224A>G). **Discussão:** As Hb alfa variantes em RN resultam, além do pico no HPLC correspondente a Hb alfa variante (cadeias alfa mutantes com beta normais), na formação das frações híbridas que são correspondentes à associação

das cadeias alfa mutantes com as gama normais. Tais frações são importantes no direcionamento de diagnóstico de Hb alfa variantes em RN, o que não ocorre nas Hb beta variantes. Cada Hb alfa variante terá suas respectivas frações híbridas eluindo em tempo de retenção específicos, às vezes, próximas às Hb normais, como a Hb A. Dessa forma, observamos que no cromatograma haverá quatro picos característicos, exceto quando há sobreposição da fração híbrida com Hb A. **Conclusão:** A compreensão e identificação precisa do perfil cromatográfico das Hb alfa variantes e suas frações híbridas, garantem um direcionamento de diagnóstico adequado o que permite a combinação de metodologias laboratoriais para confirmação diagnóstica em recém-nascido.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1132>

RELATO DE CASO: SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA EM LACTENTE COM LEISHMANIOSE VISCERAL

AMR Pinheiro^a, CCAAM Miranda^b, MGP Araújo^c, AKA Arcanjo^b

^a Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^b Centro Universitário INTA (UNINTA), Fortaleza, CE, Brasil

^c Hospital Regional Norte (HRN), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivos: Realizar relato do caso e revisão bibliográfica sobre Síndrome Hemofagocítica (SH) em lactente com Leishmaniose Visceral (LV). **Material e métodos:** Revisão de prontuário de um paciente com LV que não apresentou melhora clínica após uso de Anfotericina B lipossomal. **Resultados:** Lactente de um ano deu entrada em um hospital terciário do interior do Ceará com quadro de 17 dias de febre intermitente que evoluiu com adinamia, palidez cutaneomucosa, recusa alimentar, oligúria e anasarca. Exames laboratoriais iniciais mostraram pancitopenia, disfunção hematológica e hepática, além de um rK39 positivo e *Leishmania sp.* no mielograma, sendo tratada para LV com anfotericina B lipossomal. No 7º dia de tratamento, a paciente persistia com febre e pancitopenia, além da esplenomegalia de grande monta, sendo solicitados exames, cujos resultados mostravam hipertrigliceridemia e hiperferritinemia, fechando critérios para SH e necessidade de iniciar medicamentos imunossupressores. **Discussão:** As leishmanioses continuam sendo doenças infecciosas negligenciadas de grande importância, pois afetam principalmente as pessoas mais pobres e com menos acesso aos serviços de saúde. Nas Américas, constituem um problema de saúde pública devido à sua magnitude, ampla distribuição geográfica e morbimortalidade. A LV é a apresentação mais grave, podendo causar a morte em até 90% das pessoas não tratadas e deve-se suspeitar desse diagnóstico em todo indivíduo com febre e esplenomegalia, proveniente de zona endêmica para essa patologia. A Linfocitose Hemofagocítica é uma síndrome inflamatória grave induzida por macrófagos e células T hiperativados que secretam altos níveis de citocinas pró-inflamatórias. A forma