

episódios graves, os sintomas gastrointestinais podem levar à redução da ingesta calórica, resultando em balanço energético negativo nos pacientes. As exacerbações da doença são caracterizadas por elevação maciça do ALA e do PBG urinários e, diante de quadro clínico sugestivo, permitem o diagnóstico da doença. A dosagem de PBG deaminase eritrocitária e a detecção da mutação genética correspondente (gene HMBS) também fazem parte da investigação, esta última tendo importância sobretudo no aconselhamento genético. O tratamento de escolha para episódios agudos de PAI é a hemina intravenosa, que atua reduzindo o acúmulo de precursores do heme. Na indisponibilidade dela, é indicado o aporte de carboidratos por via oral ou intravenosa. **Conclusão:** A prevenção de ataques agudos de PAI envolve a eliminação de gatilhos de crise e a manutenção de dieta com aporte energético adequado. Dessa forma, é importante conhecer essa entidade rara e incluí-la no diagnóstico diferencial de dor abdominal aguda e dos quadros neuropsiquiátricos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1174>

#### RELATO DE CASO: NEUROBLASTOMA INFANTIL DE ALTO RISCO COM INFILTRAÇÃO DE MEDULA ÓSSEA

GCL Bellini<sup>a</sup>, GS Schramm<sup>a</sup>, AC Molon<sup>a</sup>,  
LM Lorenzini<sup>a</sup>, E Thomé<sup>a</sup>, FL Silva<sup>a</sup>,  
HU Pedroso<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

**Introdução:** O neuroblastoma (NB) é o tumor sólido extracraniano maligno mais comum na infância, com incidência anual de 10,5 por milhão de crianças menores de 15 anos nos EUA e 5,9 por milhão no Brasil. Manifesta-se com sintomas inespecíficos, tardios e variáveis, podendo ser desde uma massa indolor detectada acidentalmente até um tumor de crescimento rápido. O diagnóstico precoce é um desafio, dificultando a identificação e o manejo do neuroblastoma. **Objetivo:** Relatar caso de NB clássico com infiltração de medula óssea ocorrido em criança. **Relato de caso:** Paciente feminina, 7 anos, previamente hígida, foi encaminhada para internação após apresentar dor lombar intensa e dificuldade para caminhar. Inicialmente, a dor foi atribuída a um acidente com patins, mas não houve alterações significativas no raio-X. A dor persistiu e progrediu, levando os responsáveis a buscar pronto atendimento, onde foi realizada uma tomografia computadorizada. Com a continuidade dos sintomas e a presença de perda ponderal (8% do peso corporal) em 6 meses, associada a fadiga noturna, a paciente foi submetida a uma ressonância magnética. As imagens revelaram uma lesão expansiva anterior ao sacro, sugestiva de neoplasia. O laudo inicial sugeriu linfoproliferação, mas a calcificação sugeria neuroblastoma. A ressonância mostrou a lesão de 7,0 × 7,0 × 5,2 cm com infiltração em estruturas adjacentes e linfonodomegalias ilíacas e para-aórticas. Encaminhada para serviço especializado, realizou biópsia da medula, que

confirmou neuroblastoma de alto risco com infiltração medular. O tratamento incluiu corticoterapia e quimioterapia conforme o protocolo para alto risco. **Discussão:** O NB é desafio diagnóstico significativo devido à variedade de apresentações clínicas e à frequência de sintomas inespecíficos. A média de idade para o diagnóstico é de cerca de 23 meses, com sintomas frequentemente tardios, como febre, dor e perda de peso. No entanto, neste caso, a paciente, com 7 anos, possui um perfil etário menos comum. A dor progressiva na coluna, iniciada após um acidente com patins, pode ter acelerado a investigação diagnóstica, uma vez que estudos indicam que lesões podem intensificar sintomas preexistentes e promover uma investigação mais ágil. Ademais, a manifestação de dor e a localização da massa, associadas a sintomas sistêmicos, corroboram com a literatura que descreve o NB como uma condição com sinais inespecíficos e apresentação variável. A paciente apresentou características que definem o NB como de alto risco, incluindo estadiamento avançado e infiltração medular, evidenciando a gravidade da condição e a necessidade de tratamento intensivo. **Conclusão:** O diagnóstico de NB é desafiador e confirmado por biópsia histológica. No caso acima, a identificação de uma massa abdominal e a dor progressiva foram cruciais para o diagnóstico, ressaltando a importância de um exame físico detalhado e investigação rápida. A escolha da terapia depende da estratificação em grupos de risco, mas pacientes de alto risco ainda têm um prognóstico ruim. A corticoterapia foi usada devido ao alto risco de compressão epidural da medula espinhal subsequente, uma emergência oncológica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1175>

#### EARLY T-CELL PRECURSOR LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DIAGNOSTICADA EM CRIANÇA COM SINTOMAS INICIAIS INESPECÍFICOS: DOR ABDOMINAL, FEBRE E ICTERICIA

C Souza, LP Oliveira, BA Cardoso, ALB Pena,  
JFVRC Salim, CG Fernandes, NNN Martins,  
SMD Miranda, DMV Avelar, LC Gil

Câncer Center Oncoclínicas - Grupo Oncoclínicas,  
Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivos:** Relatar o caso de criança com sintomas iniciais inespecíficos diagnosticada com Early T-cell precursor Leucemia Linfoblástica Aguda (ETP-LLA) de evolução rápida para insuficiência hepática e renal. **Material e métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Criança de 12 anos com febre, dor abdominal de início em 05/05/24. Exames 07/05: Hg 12,7 Htc 38,7 LT 10590 (S 67,2% L22%) Plq 377000 Cr 0,43 GGT21 TGO 26 TGP21,1 Lipase23,3 Amilase58 BT0,13 BD0,09. Ultrassom e TC de abdome: linfadenite mesentérica. Internada em 14/05 por piora da dor, vômitos, distensão abdominal, adinamia, hiporexia e febre sem foco definido. Sorologias negativas. Ressonância de abdome (23/05/24): alterações típicas sugestivas de esquistossomose, ascite e derrame pleural. Com epidemiologia positiva recebeu Praziquantel e prednisona 40 mg. Evoluiu com colestase, aumento de transaminases, gânglios