

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^a, GS Schramm^a, AC Molon^a,
LM Lorenzini^a, E Thomé^a, FL Silva^a,
HU Pedroso^{a,b}

^a Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

^b 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

cervicais e leucocitose (30/5/24) Hg 10,5 Htc 30,8 LT 53 000 (S61% L33%La2%) FBN363 Cr0,6 BT 10,4 BD 8,3. Admitido no Hospital Vila da Serra Oncoclínicas (BH) em 01/06, após resultado de imunofenotipagem de sangue periférico com 19% blastos LLA T. A dose da prednisona foi aumentada para 60mg/m²/dia em 02/06. Exames de medula óssea (03/06/24): 46 XY [17]. Imunofenotipagem: Linfoblastos T: CD2++—+++, cyCD3—+ (40,0%), CD4+ (fraco), CD7++, CD13++ (71,3%), CD33—+ (21,0%), CD38—+ (37,8%), CD45+—++eHLA-DR+—+ (77,2%). Marcadores negativos: CD1a, CD3, CD5, CD8, CD10, CD16, CD19, CD20, CD22, CD34, CD45RA, CD56, cyCD79a, CD99, CD117. IMPRESSÃO: 15,6% de Linfoblastos T com CD4 fraco, CD13, CD33 e HLA-DR e ausência de CD5 e CD8. Em insuficiência hepática, renal e aumento progressivo dos leucócitos, paciente foi a óbito em 06/06 antes de receber a primeira dose de quimioterapia sistêmica. **Discussão:** A ETP-LLA é um subtipo distinto da LLA T com um imunofenótipo e perfil genético únicos: CD1a e CD8 negativos, expressão ausente ou fraca de CD5 e presença de um ou mais marcadores mieloide. As mutações somáticas são semelhantes às envolvidas na leucemia mieloide aguda como mutações em DNMT3A e FLT3. O curso clínico é agressivo e o tratamento de pacientes com ETP-ALL é desafiador. Dados pré-clínicos demonstraram que a ETP-LLA é intrinsecamente mais resistente a glicocorticoides do que a LLA-T o que corrobora a ausência de resposta inicial à prednisona no paciente deste relato. Acredita-se que a dexametasona durante a terapia de indução possa ser relevante para a ETP-LLA. Com base na compreensão da patogênese molecular, venetoclax e ruxolitinibe foram revelados como tratamentos eficazes para ETP-LLA em modelos pré-clínicos. As terapia que incorporam daratumumabe, venetoclax, bortezomibe ou de alvo molecular devem ser consideradas. **Conclusão:** Pacientes com ETP-LLA necessitam precisão no diagnóstico e tratamentos inovadores com imunoterapias e medicamentos de alvo molecular para alcançar resultados satisfatórios.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1176>

PARA ALÉM DA DOENÇA: ABORDAGEM BIOPSISSOCIAL NA HEMOFILIA INFANTIL

ANH Azevedo, MVPC Fontenele, SC Madeira, CSO Junior, TGA Tranca

Centro Universitario Inta (UNINTA), Sobral, CE, Brasil

Introdução: A hemofilia A (HA) e a hemofilia B (HB) congênitas são doenças hemorrágicas ligadas ao cromossomo X devido a deficiências no fator de coagulação VIII (FVIII) ou no fator IX (FIX), respectivamente. É sabido que há características singulares de hemorragia a depender do subtipo da hemofilia, a título de exemplo o processo hemorrágico que ocorre na A, o qual possui uma preponderância de hemorragia articular e muscular. Sob essa ótica, as repercussões, principalmente, no paciente pediátrico não se detém apenas a processos hemorrágicos, articulares ou musculares, mas também o viés psicológico e social da criança, haja vista os sucessivos tratamentos e hospitalizações do doente. Contudo, apesar

dos avanços no reconhecimento e cuidado da hemofilia infantil, persiste seu caráter de maleficência, face a suas reflexões sociais e emocionais. **Objetivos:** O presente estudo objetiva analisar o impacto na qualidade de vida em pacientes pediátricos hemofílicos, bem como entender suas repercussões para auxiliar no cuidado, em conjunto com a socialização familiar e escolar desses pacientes. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão integrativa da literatura, utilizando as seguintes bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde, Pub Med e Google Academy. O período de busca abrangeu os anos de 2020 a 2024. A Partir da busca inicial, foram incluídas as publicações nos idiomas português e inglês que abordavam a influência da hemofilia na infância. E foram excluídos os artigos publicados antes de 2020 e aqueles que não eram dos idiomas selecionados. Para a pesquisa aplicaram-se os seguintes descritores: “Abordagem biopsicossocial na hemofilia”, “Hemofilia”, “Distúrbios de Coagulação na Infância” e “Distúrbios Coagulativos na infância e Qualidade de Vida”. **Resultados:** Foram encontrados 119 artigos, entretanto, só foram incluídos 34 artigos que atenderam aos critérios de inclusão. **Discussão:** Fica notório que condições crônicas afetam de forma multifacetada os pacientes, para tanto, na pediatria, essas implicações são denotadas no momento do diagnóstico, uma vez que muda o ciclo de vida não só do doente, mas da família, hasteando a necessidade de uma assistência em saúde, mediante uma equipe multidisciplinar e que envolva outros entes a exemplo da escola, assim reconhecendo o exposto que a grande maioria dos pacientes sofre com estresse pela falta de autonomia, transtornos depressivos e ainda de ansiedade, trazendo a tona a premência das habilidades psicológicas e sociais como estratégia de tratamento, suscitando a medicina integrativa que se preocupa não apenas com o trato da doença, mas se preocupa também com o contexto do processo saúde-doença. **Conclusão:** Conclui-se que o manejo da hemofilia é bastante desafiador, considerando suas repercussões no cotidiano da criança. Diante disso, é indispensável a orientação do cuidado familiar, assegurando uma rede de apoio, bem como uma atenção multidisciplinar, buscando valorizar o protagonismo da criança, além de amenizar os possíveis transtornos que acarretam tal condição.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1177>

ANEMIA HEMOLÍTICA EM LACTENTE SECUNDÁRIA A INFECÇÃO POR VÍRUS EPSTEIN-BARR

LP Oliveira ^a, MEO Castro ^b, GD Machado ^a, CG Fernandes ^a, BA Cardoso ^a, ALB Pena ^a, JFVRC Salim ^a, C Souza ^a, CS Andrade ^c

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

^b Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^c Hospital Capitão Médico Meton de Alencar, Fortaleza, CE, Brasil