

## 6. HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA

### CLÁSSICA

ID – 2298

#### A DOAÇÃO DE SANGUE ENTRE ADOLESCENTES BRASILEIROS: UM ESTUDO MULTICENTRICO SOBRE INAPTIDÃO CLÍNICA, EVENTOS ADVERSOS, RISCO INFECCIOSO E POTENCIAL PARA CAPTAÇÃO DE NOVOS DOADORES

MAF de Cerqueira<sup>a</sup>, G Dias<sup>b</sup>, EU Capitani<sup>b</sup>,  
E Gorges<sup>b</sup>, LFF Dalmazzo<sup>c</sup>, F AKIL<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia,  
Teresina, PI, Brasil

<sup>b</sup> Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia, Rio de  
Janeiro, RJ, Brasil

<sup>c</sup> Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia, São  
Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A adolescência é definida como o período compreendido entre 13 e 18 anos, segundo o Estatuto da Criança e do Adolescente. A partir de 2011, o Ministério da Saúde brasileiro regulamentou a doação de sangue realizada a partir de 16 anos, com consentimento formal do responsável legal. **Objetivos:** Analisar o perfil de doação de sangue entre adolescentes brasileiros em serviço privado de hemoterapia, com ênfase nas taxas de inaptidão, eventos adversos relacionados ao procedimento, risco de transmissão de doenças infecciosas e potencial de aumento na captação de novos doadores. **Materiais e Métodos:** Consulta direta aos registros informatizados de serviço privado de hemoterapia entre 12 Bancos de Sangue, localizados em São Paulo (04), Rio de Janeiro (04), Bahia (01), Pernambuco (01), Piauí (01) e Distrito Federal (01) durante o ano de 2024. Foram avaliados dados epidemiológicos, percentual de inaptidão, percentual de sorologias não-negativas e intercorrências relacionadas à doação. **Resultados:** Durante o período avaliado, foram realizadas 213.351 doações de sangue nas unidades participantes do estudo. Desse total, 1.144 foram provenientes de menores de 18 anos (0,5% do total). No Piauí, verificou-se a maior média proporcional de doadores adolescentes em relação ao total de coletas efetivadas (1,4%). 2531-1379/

O percentual de inaptidão entre adolescentes durante triagem clínica foi de 8,6% havendo 3,3 vezes mais chances de inaptidão do que em outras faixas etárias (95% IC 2,69–4,01,  $p < 0,01$ ). Entre 5,8% dos menores doadores de sangue, houve intercorrências imediatas relacionadas ao procedimento, onde sintomas vasovagais foram os mais comuns. Em 62% dos eventos adversos observados, houve acometimento do sexo feminino. Quando comparados aos doadores de sangue de outras faixas etárias, os adolescentes tiveram 2,78 mais chances de intercorrências (95% IC 2,16–3,57,  $p < 0,01$ ). Do total de doações concluídas por menores de idade, oito bolsas foram descartadas por alterações sorológicas. Em 30,1% das doações realizadas nessa faixa etária, o comparecimento foi espontâneo enquanto 38,5% vieram devido campanhas de reposição. **Discussão e Conclusão:** Com o envelhecimento populacional, é necessária sensibilização contínua de novos doadores para que exista autossuficiência nos serviços de hemoterapia. Dados de 2021 apontam que 4% das doações de sangue realizadas nos Estados Unidos foram feitas por adolescentes. Apesar de ser um procedimento seguro, a literatura descreve maior risco de reações imediatas e deficiência de ferro entre doadores dessa faixa etária. Antes da primeira doação, pesquisas apontam que parte dos adolescentes refere diferentes tipos de medo antecipatório à coleta (agulhas, visualização do sangue, dor) o que pode contribuir para a ocorrência de reações vasovagais e reduzir a possibilidade de fidelização do doador aos postos de coleta de sangue. Mesmo com esses riscos, a baixa prevalência de infecções transmissíveis por transfusão e o alto grau de motivação altruísta tornam o público adolescente como desejável para recrutamento. **Conclusão:** O estudo sugere que há potencial de ampliação do número de doações de sangue por adolescentes brasileiros, ainda abaixo da média internacional. A população avaliada apresentou baixo índice de alterações sorológicas. Entretanto, houve risco aumentado de inaptidão clínica e eventos adversos, o que aponta a necessidade de estratégias preventivas para mitigar tais ocorrências, proporcionando uma experiência positiva que favoreça a adesão destes jovens para futuras doações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105053>

ID – 3214

## ALEITAMENTO MATERNO EXCLUSIVO E A REDUÇÃO DO RISCO DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA (LLA) NA INFÂNCIA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

MSM de Lima <sup>a</sup>, LR Gurgel <sup>a</sup>,  
AA de Vasconcelos <sup>a</sup>, EAM Braga <sup>a</sup>,  
LOCS Dantas <sup>b</sup>, ATT Montalvão <sup>a</sup>, MES Tahim <sup>a</sup>,  
MEP Vasconcelos <sup>a</sup>, LAL Frota <sup>a</sup>, PHM Souza <sup>a</sup>,  
AKA Arcanjo <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Centro Universitário Inta (UNINTA), Sobral, CE, Brasil

<sup>b</sup> Faculdade UNINA, Sobral, CE, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é o câncer mais frequente na infância. Entre os diversos fatores que podem influenciar o risco de desenvolvimento dessa neoplasia, o aleitamento materno tem se destacado como um possível elemento protetor. Evidências sugerem que a amamentação adequada contribui para a maturação do sistema imunológico, enquanto a ausência ou interrupção precoce desse processo pode favorecer respostas imunes desreguladas, aumentando o risco de eventos pré-leucêmicos. **Objetivos:** Revisar a literatura acerca da importância do aleitamento materno exclusivo e sua contribuição na redução do risco de leucemia na infância. **Material e Métodos:** Foi realizada uma busca nas bases de dados Pubmed e BVS, utilizando os seguintes descritores e suas variações no idioma inglês: “lactentes”, “aleitamento materno”, “leucemia” e “criança”. Foram aplicados critérios de inclusão (idiomas inglês e português, publicados nos últimos 5 anos) e exclusão (estudos sem relação com o tema). Por fim, 5 artigos foram selecionados para compor o estudo. **Resultados:** Foram analisados artigos publicados entre 2021 e 2024, que evidenciam que o aleitamento materno exclusivo está associado à redução do risco de leucemia infantil. A partir dos artigos revisados, os autores reportaram que o aleitamento exclusivo reduz o risco de leucemia linfóide aguda em comparação a crianças que não receberam esse tipo de alimentação. Além disso, a substituição do leite materno por fórmulas lácteas tem sido associada a uma maturação precoce da microbiota intestinal, fator que pode contribuir para o desenvolvimento de neoplasias malignas. **Discussão:** Os resultados desse estudo evidenciam que a amamentação exclusiva exerce um papel importante na prevenção da leucemia infantil. Embora a maioria dos estudos apresente resultados consistentes, algumas divergências podem decorrer de variações metodológicas e características populacionais. **Conclusão:** Segundo os estudos, o aleitamento materno exclusivo é uma forma de proteção para o desenvolvimento de leucemia linfóide aguda e outras condições. Por isso, são necessárias mais Políticas Públicas de incentivo a amamentação, de forma a promover todos os benefícios que essa prática traz para a criança.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105054>

ID – 2112

## ANÁLISE DA RELAÇÃO DO TEMPO DE ENXERTIA NEUTROFÍLICA COMPARANDO DOSES DE CÉLULAS NUCLEADAS TOTAIS E CD34+ INFUNDIDAS NO TRANSPLANTE DE CÉLULAS PROGENITORAS HEMATOPOÉTICAS DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM HEMOGLOBINOPATIA

AKF Costa <sup>a</sup>, JTBd Faria <sup>a</sup>, GvdA Silva <sup>a</sup>,  
RFdC Guimarães <sup>a</sup>, CES Grecco <sup>a</sup>, TCdM Costa <sup>a</sup>,  
BdPA Prado Junior <sup>a</sup>, F Traina <sup>b</sup>,  
LG Darrigo Junior <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

<sup>b</sup> Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

**Introdução:** A enxertia neutrofílica é um importante marcador de desfecho no Transplante alogênico de Células-Tronco e Hematopoética (TCTH), principalmente em doenças não malignas, que apresentam uma maior incidência de falha de enxertia primária. Nesse grupo de doenças destacamos as hemoglobinopatias, doenças hereditárias que afetam a síntese da hemoglobina. Atualmente, a única terapia curativa disponível no Brasil para essas condições é o TCTH. Com os avanços nas técnicas de TCTH, os estudos têm buscado identificar marcadores, incluindo a dose de células CD34+ e de Células Nucleadas Totais (CNT) infundidas, que possam auxiliar na obtenção de melhores resultados. **Objetivos:** Analisar dados coletados, em um centro de referência entre 2010 e 2022, de pacientes pediátricos com hemoglobinopatias, correlacionando o tempo de enxertia neutrofílica com a dose de células CD34+ e de CNT infundidas no TCTH. **Material e Métodos:** Foram coletados dados retrospectivos de prontuário médico de 31 pacientes transplantados no período de 2010 a 2022, sendo 18 (58%) do sexo feminino. Vinte e quatro (77%) pacientes eram portadores de Doença Falciforme (DF), 5 (16%) de talassemia dependente de transfusão e 2 (7%) de hemoglobinopatias instáveis. A mediana de idade (variação) foi 9 (1–17) anos. Trinta (97%) pacientes receberam TCTH aparentado HLA idêntico e 3% haploidentico. Todos receberam medula óssea como fonte de células progenitoras hematopoéticas. Os regimes de condicionamentos foram: FLU+BU+ATG em 27 pacientes, BU+CY+ATG em 3 pacientes e FLU+CY+TBI 200cGy em 1 paciente. Foram realizados os testes de Spearman para análise de correlação entre dose de células infundidas e tempo de enxertia neutrofílica. Valores de  $p < 0,05$  foram considerados significantes. **Resultados:** A enxertia neutrofílica ocorreu em 30 dos 31 pacientes (96,8%), com tempo médio (DP) de 22 dias ( $\pm 3,6$ ) e variação de 15 a 28 dias. A dose mediana (variação) de células CD34+ foi de  $4,15 \times 10^6/\text{kg}$  e a dose média foi de  $5,1 \times 10^6/\text{kg}$  e variou de 1,39 a  $15,22 \times 10^6/\text{kg}$ . A dose de CNT variou de 1,63 a  $21,64 \times 10^8$  células/kg.

(média: 5,25; mediana: 4,35; DP=3,9). Não foi observada correlação significativa entre a dose de células CD34+ e o tempo de enxertia ( $r = -0,01971$ , 95% IC  $-0,3868$  a  $0,3528$ ;  $p = 0,9177$ ), nem entre CNT e o tempo de enxertia ( $r = -0,3323$ , 95% IC  $-0,6254$  a  $0,4287$ ;  $p = 0,0728$ ). **Discussão:** Apesar de utilizadas como marcadores da qualidade do enxerto, as doses de células CD34+ e CNT não apresentaram correlação com o tempo de enxertia neutrofilica neste estudo. Estudos recentes, questionam a existência de um limiar fixo de células CD34+ necessário para recuperação hematológica, argumentando que a relação é contínua e multifatorial. Outros propõem que a CNT, por englobar um espectro mais amplo de subpopulações celulares, pode oferecer melhor poder prognóstico em termos de Sobrevida global e Livre de Eventos (SLE), ainda que não estejam correlacionados com o tempo de enxertia. **Conclusão:** Neste estudo pediátrico, não foi observada correlação entre as doses infundidas de células CD34+ e CNT e o tempo de enxertia neutrofilica, sugerindo que, embora importantes, esses parâmetros devem ser avaliados em conjunto com outros fatores clínicos e imunológicos do TCTH. Novos estudos multicêntricos, com amostras maiores e análises multifatoriais, são necessários para elucidar melhor os preditores de enxertia precoce e SLE nesse grupo de pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105055>

ID – 906

#### ANÁLISE DAS INTERNAÇÕES POR DOENÇA FALCIFORME EM HOSPITAL MUNICIPAL PEDIÁTRICO DE UMA CAPITAL DO NORDESTE DO BRASIL

MO Nascimento<sup>a</sup>, DR Moreira<sup>a</sup>,  
FGDAL Moreira<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Centro Universitário UniFacid, Teresina, PI, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (HU-UFPI), Teresina, PI, Brasil

**Introdução:** A Doença Falciforme (DF) é uma doença hereditária do sangue caracterizada pela produção de moléculas anormais de hemoglobina, que fazem com que os glóbulos vermelhos assumam a forma de crescente ou foice. A principal causa é uma mutação no gene responsável pela produção de hemoglobina, que produz Hemoglobina anormal chamada S (HbS), que difere da Hemoglobina Adulta normal (HbA) em sua estrutura molecular. **Objetivos:** O presente estudo teve como objetivo analisar os aspectos epidemiológicos e clínicos de internações por DF em um hospital municipal pediátrico em Teresina-Piauí, investigando associações entre internações hospitalares e variáveis clínicas e epidemiológicas. **Material e métodos:** Tratou-se de um estudo descritivo, observacional e retrospectivo, de abordagem quantitativa, submetido, analisado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), sob o número de CAAEE 84047324.0.0000.5211, com coleta realizada por meio da análise de dados contidos em prontuários eletrônicos de pacientes internados em hospital pediátrico municipal em Teresina-Piauí. **Resultados:**

Como resultados, encontrou-se uma média de idade de 6,1 anos, com prevalência do sexo masculino. O tempo médio de internação foi de 5 dias e o mês de março obteve o maior número de hospitalizações. A anemia aguda foi a principal causa das internações e em 73% dos casos não houve outro diagnóstico associado. Em 67% das hospitalizações, necessitou-se de transfusão sanguínea. O tratamento envolveu, em geral, medidas de suporte e antibioticoterapia, e apenas em 49% das internações as crianças já faziam uso de medicamentos para terapêutica crônica. **Discussão e Conclusão:** Conclui-se que é necessária uma melhor categorização das internações infantis de acordo com o CID-10 da doença de base, além de um acompanhamento precoce e mais qualificado já nas fases iniciais da infância, como forma de reduzir a frequência e a gravidade das complicações agudas que geram internações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105056>

ID – 931

#### ANEMIA HEMOLÍTICA CRÔNICA MISTA EM LACTENTE: ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A TRAÇO FALCIFORME – RELATO DE CASO

DR Moreira<sup>a</sup>, MB Marques<sup>b</sup>, FGDAL Moreira<sup>c</sup>,  
ABF Diniz<sup>d</sup>, RPR Melo<sup>a</sup>, DD Medeiros<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Centro Universitário UNICET, Teresina, PI, Brasil

<sup>b</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Piauí (HEMOPI), Teresina, PI, Brasil

<sup>c</sup> Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (HU-UFPI), Teresina, PI, Brasil

<sup>d</sup> Centro Universitário UniFacid, Teresina, PI, Brasil

**Introdução:** As anemias hemolíticas hereditárias representam um grupo heterogêneo de doenças, podendo envolver alterações de membrana eritrocitária, hemoglobinopatias ou deficiências enzimáticas. A coexistência de duas condições genéticas distintas, como esferocitose hereditária e traço falciforme, é rara, mas pode amplificar a gravidade do quadro clínico. O diagnóstico precoce e a abordagem multidisciplinar são essenciais para o manejo adequado e prevenção de complicações. **Descrição do Caso:** Lactente masculino, nascido a termo, apresentou icterícia intensa precoce no período neonatal (bilirrubina total 41 mg/dL aos 7-dias de vida), sendo internado em UTI neonatal para fototerapia e antibioticoterapia. Desde os primeiros meses, evoluiu com anemia normocítica normocrômica, reticulocitose persistente e elevação de bilirrubina indireta e DHL. Aos 2-meses, apresentou Hb de 5,9 g/dL, sendo realizada transfusão de concentrado de hemácias. A eletroforese de hemoglobina revelou HbS=32,9%, HbA1=48,6% e HbF=16,2% – compatível com traço falciforme, mas insuficiente para justificar o quadro clínico isoladamente. A hipótese de hemoglobinopatia combinada foi levantada. Evoluiu com necessidade de nova transfusão em março/25. A ferritina elevada (>300 ng/mL) acendeu o alerta para sobrecarga de ferro, sem uso contínuo de ferro. A investigação genética revelou mutação heterozigótica no gene ANK1 (p.

Arg935), confirmando esferocitose hereditária, e mutação HBB p.Glu7Val em heterozigose, compatível com traço falciforme. Exames vem reforçando o padrão de anemia hemolítica com estabilidade clínica (Hb=8,6 g/dL, reticulócitos persistentes, BT=1,4 mg/dL). Clinicamente, o paciente segue em acompanhamento com melhora do desenvolvimento neuropsicomotor (já senta e melhora da aceitação alimentar), sem necessidade de nova transfusão. Está em uso de ácido fólico, com controle laboratorial regular. A esferocitose hereditária é uma anemia hemolítica causada por defeitos nas proteínas da membrana eritrocitária. Já o traço falciforme, por si só, é assintomático na maioria dos casos. A presença concomitante dessas duas alterações, embora rara, pode explicar a severidade do quadro hemolítico, com necessidade transfusional precoce, icterícia intensa e litíase biliar. O diagnóstico definitivo deste caso exigiu painel genético hemoglobínopático, essencial para confirmar o defeito de membrana e excluir outras causas, como talassemias e deficiências enzimáticas. A ferritina persistentemente elevada, mesmo sem ferro oral, impõe atenção à possível sobrecarga de ferro relacionada à hemotransfusão. A abordagem incluiu suplementação com ácido fólico, vigilância para infecções e complicações biliares, além de acompanhamento do desenvolvimento global, frequentemente comprometido em quadros crônicos de anemia na infância. **Conclusão:** Este caso ilustra uma forma incomum e complexa de anemia hemolítica crônica mista por esferocitose hereditária associada a traço falciforme, com manifestações clínicas desde o período neonatal. A apresentação grave, com múltiplas transfusões e atraso no desenvolvimento, reforça a importância do diagnóstico precoce, incluindo avaliação genética, e de um acompanhamento clínico e multidisciplinar rigoroso. A estabilidade recente do quadro e a melhora no DNPM evidenciam a eficácia do manejo individualizado e do suporte contínuo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105057>

ID – 809

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E  
LABORATORIAIS DE PACIENTES COM  
TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA  
ACOMPANHADOS EM UM SERVIÇO  
UNIVERSITÁRIO DE HEMATOLOGIA  
PEDIÁTRICA**

VC Fanger, TS Vilela, DL Novaes, JAP Braga

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Trombocitopenia Imune Primária (PTI) é uma doença autoimune caracterizada pela redução da contagem de plaquetas abaixo de  $100.000 \mu\text{L}$ , com manifestações clínicas variadas na infância. A maioria dos pacientes apresenta resolução espontânea, mas cerca de 20% desenvolvem formas persistentes ou crônicas. **Objetivos:** Avaliar as características clínicas e laboratoriais de pacientes com diagnóstico de PTI acompanhados em um ambulatório de Hematologia Pediátrica. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo por meio da

avaliação de prontuários eletrônicos de pacientes com PTI acompanhados em ambulatório terciário pediátrico em São Paulo, de janeiro de 2019 a dezembro de 2023. Foram incluídos pacientes até 18 anos com diagnóstico confirmado de PTI. Dados clínicos, laboratoriais, tratamento e evolução foram analisados. A classificação e o grau de sangramento foram categorizados conforme o consenso da Associação Americana de Hematologia. O estudo foi aprovado pelo CEP da instituição (CAAE: 65753722.0.0000.5505). **Resultados:** Foram avaliados 57 pacientes, com idade média ao diagnóstico de sete anos; 54% eram do sexo masculino. Em 14 pacientes (24,5%) foi relatada infecção prévia e em 3 (5,2%) vacinação. Em relação aos sintomas hemorrágicos iniciais, 18,1% não apresentaram, em 59,1% eram majoritariamente leves, e moderados a graves em 30%. A média da contagem plaquetária ao diagnóstico foi de  $34.961 \text{ mm}^3$  ( $\text{DP} \pm 8.451 \text{ mm}^3$ ), com mediana de  $5.000 \text{ mm}^3$  ( $3.000\text{--}99.000 \text{ mm}^3$ ). O mielograma foi realizado apenas em casos indicados (28%). Quanto ao tratamento inicial, 17,86% receberam imunoglobulina intravenosa, 48,21% corticoide e 21,43% não necessitavam de tratamento. Remissão ocorreu em 76% dos pacientes. Entre os pacientes que permaneceram crônicos, 5% necessitaram de terapias de segunda linha com boa resposta. Etiologias secundárias foram identificadas em 7%, incluindo Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES). A Síndrome de Evans (SE) esteve presente em 10% dos pacientes. Durante o acompanhamento, 33,3% dos pacientes foram classificados como recém-diagnosticados, 19,3% persistentes e 47,4% crônicos. Ocorreu perda de seguimento de sete pacientes (12,3%). **Discussão e conclusão:** O percentual de casos crônicos foi maior que o descrito na literatura possivelmente devido ao caráter terciário do serviço. A natureza em geral benigna da PTI pode ser confirmada com cerca de 80% dos pacientes, sem sintomas hemorrágicos ou apenas sintomas leves inicialmente. A variabilidade da contagem plaquetária reforça a necessidade de manejo individualizado. Os pacientes diagnosticados com SE refletem um curso clínico mais complexo e refratário, assim como os secundários a LES. Estes casos confirmam que o manejo requer investigação de causas secundárias e terapias específicas, especialmente em associações autoimunes ou SE. A perda de seguimento pode ter sido influenciada pela pandemia de COVID-19. Em conclusão, destaca-se a importância do diagnóstico precoce e tratamento personalizado para melhorar o diagnóstico e o prognóstico, reconhecendo que uma parcela significativa requer terapias mais intensas e acompanhamento prolongado. O estudo em ambulatório especializado permitiu avaliação detalhada ao longo de cinco anos principalmente de casos não classificados como recém-diagnosticados.

**Referências:**

1. Neunert CE, Arnold DM, Grace RF, Kühne T, McCrae KR, Terrell DR. The 2022 review of the 2019 American Society of Hematology guidelines on immune thrombocytopenia. *Blood Adv.* 2024;8(13):3578–82.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105058>

ID – 2171

**DEFICIÊNCIA DE G6PD – MUITAS DÚVIDAS A ESCLARECER**

CG Costa

Setor Privado, Consultório, Salvador, BA, Brasil

**Introdução:** A Deficiência de Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD) é o defeito enzimático mais comum, ligado ao cromossomo X que pode resultar em hemólise após doença aguda ou ingestão de substâncias oxidantes. O gene exibe grande polimorfismo resultando em manifestações da atividade enzimática de normal a gravemente deficiente (classificação de I a V). O diagnóstico é feito por teste laboratoriais de determinação quantitativa, atividade enzimática de G6PD e/ou detecção de mutações. Desde que a dosagem da G6PD entrou para o teste de triagem neonatal ampliado, o número de diagnósticos nos consultórios privados aumentou exponencialmente. A partir disso, pediatras passaram a encaminhar os pacientes aos hematopediatras para diagnóstico definitivo, maiores esclarecimentos aos familiares e acompanhamento, quando necessário. **Objetivos:** A partir de dados do consultório privado, relatar o número de pacientes com deficiência de G6PD detectada no teste do pezinho, testes diagnósticos realizados, a sintomatologia e descrever as dúvidas mais frequentes dos pais bem como a fonte de informação antes da consulta e as implicações. **Material e métodos:** Registro de todos os pacientes encaminhados ao hematopediatra (consultas presenciais e on line) de março de 2023 a junho de 2025 em tabela Excel. Informações da tabela: idade, teste do pezinho, dosagem sérica de G6PD confirmatória, histórico de icterícia neonatal, solicitação prévia exames do pediatra assistente, tempo entre diagnóstico e primeira consulta, conhecimento dos pais da lista de substâncias, formação profissional e fonte de informação dos mesmos. **Discussão e conclusão:** Registrados 38 lactentes com idade entre 1 e 4 meses, 90% foi encaminhado do pediatra assistente. 32 repetiram a dosagem da G6PD em papel filtro com resultado semelhante ao primeiro teste, 6 dosaram G6PD sérica, 60% com níveis intermediários e 2 pacientes haviam coletado hemograma com reticulócitos. 1/3 apresentou icterícia e 1 necessitou de fototerapia, não havendo associação quantitativa com a dosagem da enzima. Em 100% dos casos pai e mãe estavam presentes na consulta e todos haviam pesquisado sobre a doença no Google, chegando à consulta com algum conhecimento sobre a patologia. Dez casais solicitaram a pesquisa da mutação genética. Dúvidas mais frequentes: o que é hemólise? Qual medicação utilizar para febre? Risco de morte. Independente da formação dos pais (9 eram da área de saúde), questionamento sobre qual lista de restrições que deveriam seguir, qualidade de vida e restrições, ocorreu em 100% dos casos. No Brasil, a mutação mais encontrada é G6PD A-, especialmente em indivíduos de ascendência africana, (presente nos 10 casos que pesquisaram) com manifestação clínica mais branda e comumente assintomática e literatura revelando pouca associação a hemólise provocada por corantes. Hematopediatras têm encontrado dificuldade para orientar e acalmar as famílias quanto à condução dos casos de deficiência de G6PD visto que

as informações encontradas em pesquisas na internet pelo público leigo nem sempre são confiáveis e angustiam. Inclusive, qual lista seguir é um questionamento diário entre os especialistas por isso, é necessário um guia padronizado de informações baseada em pesquisas com genótipo/fenótipo brasileiro, bem com acompanhamento com especialista para individualizar cada caso.

**Referências:**

Luzzatto L Glucose-6Phosphate Dehydrogenase Deficiency. Blood. 2020 Deficiência G6PD - Documento Científico Sociedade Brasileira de Pediatria 2019-2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105059>

ID – 2339

**DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS DE CITOPENIA EM PEDIATRIA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL DE PACIENTES INVESTIGADOS PELO GRUPO COOPERATIVO BRASILEIRO DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICA PEDIÁTRICA (GCB-SMD-PED)**

NG dos Santos<sup>a</sup>, G Mendes Duarte<sup>a</sup>,  
GR Murra<sup>b</sup>, LC Macedo Pezente<sup>b</sup>,  
A Piran Alves<sup>b</sup>, R Balceiro<sup>b</sup>, LF Lopes<sup>b</sup>,  
A Frisanco Oliveira<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Ciências da Saúde de Barretos – Dr Paulo Prata (FACISB), Barretos, SP, Brasil

<sup>b</sup> Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

**Introdução:** A citopenia é uma alteração frequentemente observada em hemogramas na faixa etária pediátrica. A Síndrome Mielodisplásica (SMD) é uma doença hematológica clonal rara da infância que se caracteriza por citopenia persistente em hemograma, dispoiese medular e um alto risco de evolução para leucemia mieloide aguda; doenças como infecções virais, deficiências vitamínicas, doenças autoimunes e erros inatos de imunidade figuram entre algumas das condições de apresentação clínica e laboratorial que se assemelham à SMD e demandam diagnóstico diferencial. O Grupo Cooperativo Brasileiro de Síndrome Mielodisplásica em Pediatria (GCB-SMD-PED) recebe crianças com citopenia para investigação diagnóstica de SMD e diagnósticos diferenciais que mimetizam seu quadro clínico e laboratorial inicial (não SMD). **Objetivos:** Caracterizar clínica e laboratorialmente pacientes pediátricos com citopenia e diagnóstico de não SMD. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo transversal descritivo, com coleta de dados retrospectiva, incluindo pacientes de 0 a 18 anos completos, encaminhados ao GCB-SMD-PED entre 2013 e 2023 com diagnóstico de não SMD. Em um primeiro momento foi realizada descrição de dados sociodemográficos, hemograma e análise morfológica. **Resultados:** 172 pacientes foram incluídos com mediana de idade de 4,9 anos (1–18 anos); 51,5% de gênero masculino e maioria de etnia branca (68,3%). Foram avaliados pacientes das cinco regiões brasileiras, e cerca da metade (46%) procedentes da região sudeste, seguido da região nordeste (19%). Dos achados

ao exame físico, hepatomegalia, esplenomegalia e sangramento cutâneo foram raramente reportados (17%); palidez foi o achado mais frequente, sendo descrito em 38%. Neutropenia foi a citopenia mais frequente em hemograma (61,4%), com mediana de  $1188 \text{ mm}^3$  (0–13.365  $\text{mm}^3$ ), seguido de plaquetopenia em 43,2%. Da avaliação morfológica em aspirado de medula óssea, dispoiese leve do setor eritróide, granulocítico ou megacariocítico foi observada em 80% dos pacientes analisados; disgranulopoiese moderada foi descrita em 29%, incluindo alterações como alteração de segmentação, disgranulação e megaloblastose. A biópsia de medula óssea foi hipocelular para idade em 61,4%, e distúrbio arquitetural eritróide foi descrito em 80,5% das amostras como ninhos eritróides grandes e confluentes; dismegacariopoiese com atípicas nucleares ou megacariócitos peritrabeculares também foi achado frequente, relatado em 88% das amostras, maioria classificada como leve. Dos diagnósticos finais dos pacientes investigados, medula óssea reacional foi o mais frequente (52 pacientes), seguido de citopenia imune mediada (44) e falência medular congênita (23); outros diagnósticos menos frequentes foram de aplasia de medula óssea, anemia carencial, mielite tóxica, secundária a medicamentos, infecção e hiperesplenismo. **Discussão e conclusão:** Os achados de citopenia e dispoiese medular, embora critérios diagnósticos de SMD, podem ser encontrados em uma variedade de patologias, de origem hematológica e não hematológica, o que torna essa condição um desafio diagnóstico. A realização de um fluxograma diagnóstico e envolvimento multiprofissional são essenciais na avaliação e conduta adequada desses pacientes. A correlação dos achados laboratoriais com os diagnósticos finais será necessária para identificar particularidades que facilitem diagnóstico dessas patologias distintas, porém com características laboratoriais semelhantes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105060>

ID – 3169

#### DIFERENÇAS REGIONAIS NOS FATORES ASSOCIADOS A ANEMIA EM CRIANÇAS DE 12 A 37 MESES: ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE O SUDESTE E O NORDESTE BRASILEIRO

APR Levandowski<sup>a</sup>, IO Tanios<sup>a</sup>, JEG Barros<sup>a</sup>, RFL Batista<sup>a</sup>, H Bettiol<sup>b</sup>, VMF Simões<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

<sup>b</sup> Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

**Introdução:** A Anemia por Deficiência de Ferro (ADF) é a carência nutricional mais comum no mundo, devendo ser considerada uma doença e não apenas um sinal clínico, devido ao seu impacto negativo no desenvolvimento infantil e na qualidade de vida. No Brasil, a ADF apresenta elevada prevalência, especialmente em crianças menores de dois anos, sendo um grave problema de saúde pública. O presente estudo analisa a prevalência e os fatores associados à ADF em duas regiões com diferentes contextos socioeconômicos e culturais. **Objetivos:** Comparar a prevalência e os fatores

associados à anemia em crianças de 12 a 37 meses nas cidades de Ribeirão Preto (SP) e São Luís (MA), utilizando dados da coorte de nascimento do estudo BRISA (2010). **Materiais e métodos:** Trata-se de um estudo transversal aninhado a uma coorte de base populacional. Foram analisadas 3.079 crianças em Ribeirão Preto e 2.190 em São Luís. A anemia foi definida como hemoglobina  $<11 \text{ g/dL}$ . As variáveis analisadas incluíram escolaridade materna, situação conjugal, classe econômica, paridade, adequação do pré-natal, história de anemia materna, tipo de parto, sexo da criança, cor da pele, idade da criança, peso ao nascer e frequência à creche. As análises estatísticas foram realizadas por regressão de Poisson com estimativas ajustadas de razão de prevalência e 95% IC. **Resultados:** A prevalência de anemia foi maior em São Luís (23,8%) comparada a Ribeirão Preto (15,5%). A baixa escolaridade materna ( $\leq 4$ -anos) apresentou maior razão de prevalência em Ribeirão Preto (RP = 2,37; IC95% 1,41–3,98) do que em São Luís (RP = 1,38; 95% IC 0,72–2,64). A classe econômica D/E mostrou associação significativa em ambas as cidades, sendo mais forte em Ribeirão Preto (RP = 2,07; 95% IC 1,45–2,94) do que em São Luís (RP = 1,62; 95% IC 1,08–2,43). Com relação a ausência de anemia gestacional, tal condição foi fator protetor em ambas as cidades, enquanto a idade inferior a dois anos mostrou forte associação com a anemia em ambos os municípios. **Discussão e conclusão:** As diferenças regionais observadas sugerem que fatores estruturais, como acesso aos serviços de saúde e desigualdades sociais, impactam de forma distinta a ocorrência da anemia em crianças. A prevalência significativamente maior em São Luís reforça a vulnerabilidade das regiões Norte e Nordeste, evidenciando a necessidade de políticas públicas regionais mais efetivas. A escolaridade materna e a pobreza mostraram-se determinantes centrais, especialmente em Ribeirão Preto. **Conclusão:** A anemia permanece como um desafio à saúde infantil brasileira, com maior prevalência em regiões socioeconomicamente mais vulneráveis. Os achados indicam a importância de estratégias intersetoriais que priorizem educação materna, monitoramento nutricional precoce e a ampliação do acesso à atenção básica, respeitando as especificidades regionais. Apesar da robustez metodológica, o estudo é limitado por seu delineamento transversal, não permitindo inferências causais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105061>

ID – 3386

#### ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: UM RELATO DE CASO

MBD Mello, ALR Mendes, NAB Madurro, VEDO Cruvinel, CHDJ Gomes, LC Nascimento, AM Carvalho, POC Terra

Universidade Federal de Uberlândia (UFU), Uberlândia, MG, Brasil

**Introdução:** A Esferocitose Hereditária (EH) é uma anemia hemolítica congênita resultante de mutações em genes que codificam proteínas estruturais do citoesqueleto dos

eritrócitos, que reduzem a estabilidade da membrana e originam hemácias esféricas (esferócitos), menos deformáveis e mais suscetíveis à destruição esplênica. Clinicamente, cursa com anemia hemolítica crônica, icterícia, esplenomegalia e, por vezes, colelitíase. O diagnóstico envolve achados como anemia, reticulocitose, hiperbilirrubinemia indireta e esferócitos. Por sua vez, a Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) decorre da produção de autoanticorpos contra antígenos da superfície eritrocitária, levando à hemólise, predominantemente extravascular, com Teste de Antiglobulina Direta (TAD) positivo. A coexistência de EH e AHAI é um evento raro, representando um desafio diagnóstico e terapêutico.

**Descrição do caso:** Sexo feminino, 13-anos, diagnóstico de EH aos 9-meses, em uso regular de ácido fólico, com 8 transfusões sanguíneas nos últimos 10-anos. Há 2-anos, após quadro compatível com dengue, apresentou agudização da hemólise, necessitando de transfusão. Durante a internação, foi diagnosticada AHAI, com anticorpos IgM e IgG inespecíficos (fenotipagem eritrocitária com antígenos c, E, Cw, Kell e Jkb negativos). Iniciou prednisolona na dose de 1 mg/kg/dia, sem sucesso no desmame. Diante da gravidade, foi indicada esplenectomia eletiva, suspensa pela indisponibilidade de bolsa de sangue compatível para reserva cirúrgica. Reiniciada corticoterapia em dose alta, com redução lenta até 5 mg/dia prevista para setembro de 2024. No painel sorológico, identificou-se autoanticorpo IgM inespecífico a 37°C, sem aloanticorpos. Em junho de 2024, a paciente recebeu transfusão sem intercorrências. Seis meses depois, apresentou nova crise hemolítica após dengue (sorologia IgM e IgG positivas). A hemoglobina caiu para 6,1 g/dL, subindo a 8 g/dL com aumento da prednisona. O TAD foi positivo (2+), presença de panaglutinina a 37°C. Dois meses depois, apresentou quadro clínico compatível com Chikungunya, confirmada sorologicamente. Diante da suspeita de artrite idiopática juvenil pós-infecção, iniciado tratamento com rituximabe por quatro semanas. A avaliação imunológica (2024–2025) evidenciou síndrome antifosfolípide laboratorial triplo positiva, sem eventos trombóticos até o momento. Complementos C3 e C4 baixos; demais autoanticorpos negativos. Exames complementares mostraram hiperplasia eritrocítica e alterações leves na medula óssea. A imunofenotipagem indicou inversão da relação CD4/CD8, e o cariótipo revelou inversão pericêntrica do cromossomo 9. **Conclusão:** Apesar de rara, a AHAI é uma complicação potencialmente fatal de anemias congênitas. No caso descrito, episódios virais, múltiplas transfusões e resposta imune alterada, evidenciada por hipocomplementemia e positividade para anticorpos antifosfolípidos, atuaram como prováveis gatilhos da hemólise. Considera-se que os episódios resultaram de um mecanismo multifatorial, no qual a EH e o processo autoimune contribuíram de forma concomitante, variando em intensidade a cada crise. Assim, a resposta parcial aos corticoides sugere participação imune relevante, sem excluir a contribuição da EH, o que reforça a complexidade diagnóstica e terapêutica e a importância de investigar desregulação imune subjacente.

#### Referências:

Motta I, et al. Autoimmune hemolytic anemia as a complication of congenital anemias: a case series and review of the literature. *Journal of Clinical Medicine*. 2021;10:3439.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105062>

ID – 255

#### HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME ASSOCIADO A SÍNDROME DE KASABACH MERRIET: UM RELATO DE CASO

LP Izique, S Calegare, BdM Nunes, CHdS Andrade, JF Bertoldo

Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** Relato de um caso de Hemangioendotelioma Kaposiforme (HEK) associado à Síndrome de Kasabach-Merriet (KMP) em recém-nascida acompanhada na UTI neonatal do Hospital Santa Marcelina/SP. O objetivo é alertar profissionais da saúde sobre esse diagnóstico raro, suas complicações e condutas terapêuticas. **Descrição do caso:** Recém-Nascida (RN) com 8-dias, segunda gemelar, sexo feminino, nascida de 36-semanas e 3-dias por cesárea. Ao nascimento, apresentava edema importante e coloração arroxeada em todo o Membro Superior Esquerdo (MSE). Entre o 2° e 3° dia, houve diminuição do edema e cianose, mas exames revelaram plaquetopenia (22.000), iniciando-se antibioticoterapia (ampicilina e gentamicina) e transfusão plaquetária. Por volta do 5° dia, houve piora clínica e aumento da lesão no MSE. No 7° dia, foi transferida para o Hospital Santa Marcelina com edema endurecido, cianose e rubor local, mas com pulsos preservados. Laboratório revelou plaquetopenia (40.800), sem outras alterações. Exames de imagem não mostraram malformações (usg abdome, usg crânio e ecocardiograma). Avaliado pela Hematologia Pediátrica e Cirurgia Vascular diagnosticado HEK associado à KMP. Iniciou-se tratamento com vincristina (0,05 mg/kg/semana) e prednisolona (2 mg/kg/dia). Após 4-semanas, houve melhora progressiva da lesão, normalização da coloração e mobilidade do membro, estabilização clínica e recuperação das plaquetas. Recebeu alta com seguimento ambulatorial. **Conclusão:** O HEK apresenta alto risco de evoluir com KMP, exigindo diagnóstico precoce e tratamento imediato. A terapia combinada de corticoide sistêmico e vincristina mostrou eficácia no caso relatado, com recuperação clínica e laboratorial, ressaltando a importância do manejo multidisciplinar e acompanhamento contínuo.

#### Referências:

1. Zukerberg LR, et al. *Am J Surg Pathol*. 1993;17(4):321-8.
2. Fishman SJ, Mulliken JB. *Pediatr Surg*. 1993;40(6):1177-200.e
3. Pervaiz HK et al. *J Pak Med Assoc*. 2025;75(3):488-491.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105063>

ID – 2041

#### HEMOFILIA ADQUIRIDA NA PEDIATRIA – QUANDO SUSPEITAR ?

CF Costa <sup>a</sup>, VV Alves <sup>a</sup>, A Streva <sup>b</sup>, G Portugal <sup>a</sup>, T Melo <sup>a</sup>, D Mendonça <sup>a</sup>, P Cheab <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador, BA, Brasil

<sup>b</sup> Fundação HEMOBA, Salvador, BA, Brasil

**Introdução:** A Hemofilia A adquirida é uma condição rara, mais comum em mulheres e potencialmente fatal, sendo ainda mais incomum em crianças, caracterizada pelo desenvolvimento de autoanticorpos que inibem o fator VIII da coagulação e resulta em sangramentos habitualmente graves. **Descrição do caso:** Paciente, 10-anos, feminino, suspeita inicial de Doença de von Willebrand (vW), com profundo e extenso hematoma muscular em membro inferior direito sem resposta à reposição de concentrado de Fator VIII/vW, evoluindo com síndrome compartimental. Exames do hemocentro :TTPa alargado, fator vW normal e Fator VIII baixo com presença de inibidor, corroborando o diagnóstico de hemofilia A adquirida. Necessitou de fasciotomia, evoluiu gravíssima, choque hemorrágico e tempo prolongado de internamento. Porém, com o tratamento adequado – complexo protrombínico parcialmente ativado e pulsoterapia com metilprednisolona – não houve mais sangramento e obteve alta em cicatrização da ferida para acompanhamento no Hemocentro do Estado da Bahia. **Conclusão:** O diagnóstico de Hemofilia adquirida é desafiador e exige a análise das provas de coagulação (TTPa alargado e deficiência de fator VIII), pesquisa e dosagem de inibidor. Pode estar associada a doenças autoimunes, oncológicas, pós-parto, medicamentos e infecções, porém em metade dos casos não há causa definida. A apresentação clínica tem alta morbidade e mortalidade, está relacionada a sintomas hemorrágicos graves, que necessitam de diagnóstico e tratamento emergenciais. Este caso destaca a importância do diagnóstico precoce da hemofilia A adquirida, expõe a possibilidade de ocorrer em crianças e alerta para necessidade da interface das equipes médicas dos hospitais com os hemocentros dos estados na discussão dos casos, coleta dos exames específicos e conduta adequada, evitando assim desfechos desfavoráveis.

#### Referências:

Haematologica 2020. Volume 105(7):1791-1801 Hematol., transfus.cell ther. 2021,43(S1):S1-S546.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105064>

ID – 637

#### HEMOFILIA B SECUNDÁRIA A LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO PRÉ-CLÍNICO: UM RELATO DE CASO

MJL de Araújo<sup>a</sup>, VPC de Moraes<sup>a</sup>,  
FGdS Andrade<sup>b</sup>, GL dos Santos<sup>c</sup>, BLR Santos<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Medicina Nova Esperança  
(FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

<sup>b</sup> Faculdade UNINASSAU, João Pessoa, PB, Brasil

<sup>c</sup> Universidade Federal de Campina Grande (UFCG),  
Campina Grande, PB, Brasil

**Introdução:** A Hemofilia Adquirida (HA) é uma coagulopatia rara, secundária à auto-anticorpos inibidores dos fatores de coagulação, como FVIII e FIX, hemofilia A e B, respectivamente. Apenas 20% dos casos tem origem autoimune. O diagnóstico ocorre, geralmente, a partir dos 65-anos. Objetiva-se relatar o caso de uma criança com hemofilia B secundária a

Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) pré-clínico. **Descrição do caso:** Pré-escolar feminina, 6-anos, encaminhada por alteração no coagulograma da internação hospitalar para drenagem de celulite em membro inferior, período no qual cursou com lágrimas de sangue, sem outros sangramentos. Seguiu sem queixas, sem medicações, sem alterações em exame físico. Em exames: plaquetograma 228.000 mm<sup>3</sup>; TP 15,2s; atividade da protrombina 81%; INR 1,15; TTPa 57,5s; R 2,2 (sem correção no teste da mistura); Fator I 313 mg/dL; FVII 89%; FVIII 82%; FIX 40%; FXI 26%; FVW 145%; ristocetina 122%; anti-coagulante lúpico 2,01; FAN padrão nuclear pontilhado 1:80; anticardiolipina IgG 26,9 GPL-U/mL e IgM 23,1 MPL-U/mL. C3, C4, CH50, homocisteína, mutação FV Leiden e proteína S funcional normais. Foi aventada a hipótese de Hemofilia B secundária à doença autoimune e a paciente foi encaminhada à reumatologia. Três meses após, retorna com queixa de gengivorragia episódica autolimitada e avaliação reumatológica revelando ausência de manifestações clínicas, critérios incompletos para LES, para síndrome antifosfolípide ou doença indiferenciada do tecido conjuntivo, aventando-se LES pré-clínico. Seis meses após a consulta inicial, queixou-se de artralgia em punhos e lesões cutâneas eritematosas em membros superiores, evoluindo com hipocromia. Em uso de Prednisona para controle álgico prescrito pela reumatologia. Atualmente, está em seguimento ambulatorial com a hematologia e reumatologia. **Conclusão:** A incidência de hemofilia adquirida é estimada em 0,2–1 caso por 1 milhão de pessoas por ano, mais comum após os 65-anos, taxa de mortalidade variando de 8%–22%. Na Hemofilia B adquirida, diferente da congênita que é secundária à deficiência genética do fator, o fator IX existe, contudo, sua função é comprometida devido auto-anticorpos neutralizantes. Doenças autoimunes, neoplasias e estados fisiológicos pós-parto podem desencadear HA. A associação com o LES é infrequente e, menos ainda, na forma pré-clínica. Neste caso, a paciente apresentou deficiência do fator IX e XI, TTPa alargado e ausência de correção no teste da mistura, além de ausência de história familiar de sangramentos, o que sugere a presença do auto-anticorpo adquirido. O LES pré-clínico pode ter atuado como precipitante da HA, com a formação autoanticorpos inibidores precedendo as manifestações clínicas típicas do LES. A suspeição de causas autoimunes por trás de um alargamento do TTPa foi fundamental para o encaminhamento precoce à reumatologia antes mesmo da fase clínica, contribuindo para um seguimento excelente da paciente, favorecendo o prognóstico, inclusive prevenindo sangramentos graves e maiores complicações reumatológicas. Este caso reforça a importância de investigar-se causas autoimunes em coagulopatias adquiridas nas crianças, mesmo na ausência de manifestações típicas, bem como, ausência de antecedentes pessoais ou familiares de sangramentos.

#### Referências:

1. James P, et al. Acquired hemophilia A (and other acquired coagulation factor inhibitors). Upto Date. 2025.
2. Franchini M, et al. Acquired hemophilia in pediatrics: a systematic review. *Pediatr Blood Cancer*. 2010.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105065>

ID – 1861

# HETEROGENEIDADE HAPLOTÍPICA DO GENE GLICOSE 6 FOSFATO DESIDROGENASE EM UMA POPULAÇÃO DE CRIANÇAS BRASILEIRAS

BdO Lobo <sup>a</sup>, DdC Cardoso <sup>a</sup>, RO Benício <sup>b</sup>, SF Fonseca <sup>b</sup>, JC Gonçalves <sup>b</sup>, TL Sena <sup>b</sup>, GV Bortolini <sup>b</sup>, MS Andrade <sup>b</sup>, AdSG Cabral <sup>b</sup>, AbdAD Iocca <sup>b</sup>, Acd Santos <sup>b</sup>, GB Barra <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

<sup>b</sup> Sabin Diagnóstico e Saúde, Brasília, DF, Brasil

**Introdução:** A deficiência de Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD) é a enzimopatia mais comum, e sua base genética na população brasileira é reconhecidamente complexa. No entanto, a distribuição regional dos haplótipos do gene G6PD e o perfil de risco da sua deficiência enzimática ainda são pouco caracterizados, justificando a necessidade de estudos populacionais detalhados. **Objetivos:** Caracterizar a heterogeneidade haplotípica do gene G6PD e a distribuição de haplótipos de relevância clínica nas cinco macrorregiões brasileiras, analisando a diversidade e a distribuição de haplótipos patogênicos. **Material e métodos:** Este estudo retrospectivo analisou a heterogeneidade haplotípica do gene G6PD a partir de um banco de dados laboratoriais anonimizados. Foram incluídas 915 crianças (456 meninas, 459 meninos) que realizaram triagem neonatal por NGS entre janeiro de 2021 e janeiro de 2024, a partir de amostras de mucosa oral, totalizando 1.372 haplótipos analisados. Do sistema de informação laboratorial, foram recuperados os dados demográficos (sexo, logradouro) e as variantes genéticas de cada indivíduo. A determinação dos haplótipos foi então realizada a partir das 20 variantes distintas contidas na região genômica do gene G6PD, utilizando o software BEAGLE (v5.5). Para cada macrorregião brasileira, foram calculadas a diversidade haplotípica (h), a frequência e o número de tipos de haplótipos patogênicos. O estudo recebeu aprovação ética (CAAE: 79180324.7.0000.0368). **Resultados:** A distribuição dos haplótipos por macrorregião foi: Centro-Oeste (CO) n=475, Norte (N) n=389, Sudeste (SE) n=273, Nordeste (NE) n=122 e Sul (S) n=112. A diversidade haplotípica (h) e o número de haplótipos distintos variaram entre as regiões, sendo maior na região N (h=0.450; 14-tipos), seguida por NE (h=0.390; 6-tipos), CO (h=0.386; 13-tipos), S (h=0.357; 8-tipos), e menor na SE (h=0.308; 7-tipos). Dos 22 haplótipos únicos identificados, 9 foram classificados como patogênicos, e sua prevalência combinada demonstrou um gradiente de risco, com as seguintes prevalências: NE (n=5; 4.10%), N (n=10; 2.57%), SE (n=6; 2.20%), CO (n=10; 2.11%) e S (n=2; 1.79%). O perfil de risco também se mostrou distinto em sua natureza: as regiões N e CO apresentaram maior complexidade (5-tipos de haplótipos patogênicos cada), seguidas por SE e S (2-tipos cada), enquanto o risco na região NE foi concentrado em apenas 1 tipo. Um único haplótipo patogênico, que inclui a variante 202G>A, foi o mais prevalente em quatro das cinco regiões, com as seguintes frequências: NE (n=5; 4.10%), SE (n=5; 1.83%), N (n=5; 1.29%), CO (n=6; 1.26%) e S (n=1; 0.89%). **Discussão e conclusão:** A estrutura genética regionalizada do gene G6PD, evidenciada pela variação na diversidade

haplotípica entre N (14-tipos) e S (7-tipos), pode refletir a distinta história demográfica do país. Essa heterogeneidade se estende ao perfil de risco clínico: a maior prevalência no NE (4.10%) contrasta com sua baixa complexidade (1-tipo patogênico), enquanto N e CO apresentam maior diversidade de risco (5-tipos cada). Este cenário sugere que a eficácia dos ensaios diagnósticos pode variar regionalmente. Isso reforça a pertinência de se avaliar estratégias de triagem adaptadas a cada localidade. Em conclusão, existe heterogeneidade na distribuição dos haplótipos do gene G6PD entre as macrorregiões brasileiras, que se manifesta tanto na variação da diversidade genética geral quanto no perfil de risco clínico, que difere em prevalência, complexidade e no tipo de haplótipo patogênico predominante em cada localidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105066>

ID – 740

# IDENTIFICAÇÃO DE S/B-TALASSEMIA LEVE EM RECÉM-NASCIDO COM PADRÃO FS AO NASCIMENTO: RELATO DE CASO COM VARIANTE IVS-II-844 (C>A) E IVS-II-839 (T>C), EM CIS

PKF Bergerhoff, LC Pereira, RVP Ladeira, NdO Carvalho, JN Januário, MB Viana

Nupad – Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Introdução:** Talassemia refere-se a distúrbios genéticos hereditários relacionados à hemoglobina, classificados como talassemia alfa e beta, de acordo com a mutação das cadeias alfa e beta da hemoglobina, respectivamente. A S $\beta$ -talassemia é um subtipo de doença falciforme na qual ocorre herança conjunta do gene da hemoglobina S e de uma mutação no gene da beta-globina. A forma leve da S $\beta$ -talassemia costuma evoluir com pouco ou nenhum sintoma nos primeiros meses de vida, devido à presença de Hb A e Hb F em concentrações que inibem a polimerização da Hb S. Conforme a mutação genética subjacente, os sintomas na criança mais velha podem ocorrer, na dependência da concentração da Hb A remanescente. **Descrição do caso:** Recém-nascido do sexo masculino realizou a coleta para triagem neonatal com quatro dias de vida. Os exames de triagem, realizados pelo Nupad e por rede suplementar, apresentaram padrão FS na cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) e na Focalização Isoelétrica (IEF), sugerindo forma grave de doença falciforme. A investigação familiar revelou pai com Hb AS e mãe com Hb AA e hemograma normal, enquanto a irmã também apresentou Hb AA e hemograma normal. Na PCR alelo-específica feita rotineiramente no Nupad quando se suspeita de doença falciforme, foi detectada a presença dos alelos GAG e GTG no códon 6 da cadeia beta, compatíveis, portanto, com S $\beta$ 0-talassemia, prevenindo-se evolução clínica mais grave. Após 8-meses de vida, sem qualquer sintomatologia, nova dosagem foi feita e obteve-se Hb F 6,2%, Hb A 40,3%, Hb A2 5,0% e Hb S 48,5%. Índices hematimétricos: VCM 66,9 fl, HCM 21,7 pg e

CHCM 32,5%. Foi feito sequenciamento do gene HBB que revelou dupla mutação no íntron 2, IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, além da mutação S. A presença do padrão FS na triagem neonatal sugere anemia falciforme homozigótica (Hb SS) ou S $\beta$ 0-talassemia. Na S $\beta$ +-talassemia, o padrão é, em geral FSA, com a fração S em proporção superior à de A. O achado intrigante neste caso é a ocorrência de padrão FS em RN que se revelou, posteriormente, ter uma forma leve de S $\beta$ +-talassemia (Hb A 40,3%, aos 8-meses de vida), ocasionada por dupla mutação no íntron 2 do gene HBB que, pela literatura internacional e na nossa experiência da triagem em MG (3-casos anteriores), tem curso clínico realmente leve. Como ocorreu neste caso e também nos outros, pediatras que desconhecem essa forma de S $\beta$ +-talassemia têm tendência a considerar tais crianças como portadoras de traço falciforme e não recomendar a conduta correta de adotar o protocolo para doença falciforme. A razão pela qual a mutação  $\beta$ +-talassemia encontrada não se expressou no período neonatal com a produção de cadeia A, como esperado, é desconhecida e merece investigação adicional. De acordo com os dados laboratoriais dos pais, podemos assegurar que o pai é portador de traço falciforme e a mãe tem uma forma silenciosa de betatalassemia heterozigótica, com concentração de Hb A2 nos limites de referência e ausência de alteração nos índices hematimétricos, o que está de acordo com a literatura internacional e também com nossa experiência acumulada. **Conclusão:** A S $\beta$ +-talassemia leve do tipo IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, pode simular doença falciforme grave na triagem neonatal (padrão FS), exigindo investigação genética para o diagnóstico correto e conduta adequada. O relato destaca a importância da correlação entre os achados laboratoriais e o histórico familiar.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105067>

ID – 736

#### INCIDÊNCIA E CARACTERÍSTICAS PROTEICAS DA HEMOGLOBINOPATIA SD NA TRIAGEM NEONATAL EM MINAS GERAIS: UM ESTUDO PROSPECTIVO DE 10 ANOS

LC Pereira, PKF Bergerhoff, RVP Ladeira, JN Januário, MB Viana

Nupad – Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Introdução:** A hemoglobinopatia SD é uma condição relativamente rara em nível mundial. O padrão FSD observado na focalização isoeletrica durante a triagem neonatal é considerado incomum. Um estudo anterior realizado pelo Nupad em parceria com a Fundação Hemominas, no período de 1999 a 2012, evidenciou que recém-nascidos com esse padrão apresentam evoluções clínicas distintas: enquanto alguns desenvolvem manifestações compatíveis com anemia falciforme, outros apresentam quadro semelhante ao do traço falciforme. Nesses casos, foram identificadas as variantes estruturais D-Punjab (HBB:c.364G>C) e Korle-Bu (HBB:c.220G>A),

respectivamente. **Objetivos:** Estimar a incidência das hemoglobinas S/D-Punjab e S/Korle-Bu em Minas Gerais e caracterizar o perfil proteico dessas hemoglobinas na triagem neonatal, por meio da Focalização Isoeletrica (IEF) e Cromatografia Líquida de alta eficiência (HPLC). **Material e métodos:** Foram utilizadas técnicas de PCR alelo-específica para identificação das variantes S (gAg/gTg, códon 6) e D-Punjab (Gaa/Caa, códon 121). Nos casos suspeitos da variante Korle-Bu, foi realizado o sequenciamento do gene HBB para confirmar a mutação. A caracterização proteica das variantes foi feita por IEF e HPLC. **Resultados:** Entre janeiro de 2015 e dezembro de 2024 (10-anos), foram triados 2.177.336 recém-nascidos em Minas Gerais. Destes, 10 apresentaram Hb S/D-Punjab e 9 Hb S/Korle-Bu, resultando em uma média anual de dois casos em um programa que triou aproximadamente 220 mil recém-nascidos por ano. Não foram observadas diferenças de incidência entre os sexos masculino e feminino. A incidência geral do padrão FSD na focalização isoeletrica foi de 1:114.000 recém-nascidos (95% IC 1:79.000 – 1:208.000). As incidências específicas foram de 1:218.000 para Hb S/D-Punjab (95% IC 1:135.000 – 1:573.000) e 1:242.000 para Hb S/Korle-Bu (95% IC: 1:146.000 – 1:698.000). Em comparação, a incidência de doença falciforme de todos os subtipos no estado foi de 1:1.150 em 2023. Na IEF, ambos os genótipos apresentaram o padrão FSD. Observações em duplo-cego revelaram que a fração D encontra-se mais separada da fração S nos casos de Hb S/D-Punjab, indicando que essa variante é discretamente mais anódica que a Hb Korle-Bu. Na HPLC, a fração D-Punjab apresenta tempo de retenção na janela da Hb D, enquanto a Korle-Bu situa-se na janela de Hb A2/E, permitindo distinção clara entre as variantes. As concentrações relativas de hemoglobina na triagem neonatal variaram de 2,5% a 11,7% para Hb D-Punjab (média: 5,5%) e de 5,0% a 15,7% para Hb Korle-Bu (média: 8,3%). As concentrações de Hb S foram de 2,9% a 6,5% (média: 4,2%) para S/D-Punjab e de 3,3% a 10,8% (média: 6,1%) para S/Korle-Bu. **Discussão e conclusão:** As hemoglobinopatias Hb S/D-Punjab e Hb S/Korle-Bu apresentam incidências semelhantes em Minas Gerais, em torno de 1 caso para cada 200.000 recém-nascidos triados. Apesar de ambas exibirem padrão FSD na focalização isoeletrica, distinguem-se com facilidade quando a HPLC é utilizada. Na IEF, a diferenciação entre as variantes é possível, mas exige condições ideais para leitura do gel e observador experiente. Considerando que a evolução clínica dessas variantes é distinta, o diagnóstico correto na triagem neonatal é essencial para o adequado acompanhamento das crianças.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105068>

ID – 67

#### INFLUÊNCIA DO EXCESSO DE PESO E META-INFLAMAÇÃO NA DEFICIÊNCIA DE FERRO NA INFÂNCIA

VC Pereira, JC Pina Faria

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

**Introdução:** Deficiência de Ferro (DF) é a carência nutricional mais comum e está associada a alterações definitivas na neurogênese em crianças. A inflamação crônica pode ser causada pela DF. O excesso de peso é causa de metainflamação e sua incidência tem aumentado em crianças nas últimas décadas.

**Objetivos:** Avaliar a associação entre excesso de peso, inflamação e distúrbios no metabolismo do ferro em crianças e adolescentes. **Material e métodos:** Estudo transversal com 153 crianças e adolescentes de uma escola em Santo André-SP. O estudo foi aprovado pelo CEP, parecer nº 3.058.583. Critérios de inclusão: crianças com mais de quatro anos. Critérios de exclusão: não consentimento, ingestão de corticoide ou ferro nos últimos 30-dias e presença de doenças crônicas ou infecções agudas. Aplicado questionário e verificados peso, estatura e calculados escores z do IMC (ZIMC). Coletados: hemograma, ferro, ferritina, saturação de transferrina, hepcidina e Proteína C Reativa ultrasensível (PCRus). A classificação da anemia e ferritina foi realizada segundo sugestões da OMS. Para os demais exames, foram considerados os seguintes valores: ferro sérico > 33 µg/dL, Saturação de transferrina >20 e PCRus <5 mg/L. As análises para Hepcidina foram realizadas como variável contínua. Os dados foram analisados no SPSS 25.0. Nível de significância de 5%. **Resultados:** Foram incluídos 153 crianças e adolescentes de 4 e 17 anos, dos quais 51% eram do sexo masculino, 71,2% pré-púberes, 41,8% apresentavam excesso de peso (sobrepeso: 25,5%, obesidade: 16,3%) e 19,6% apresentavam DF. Nenhuma criança apresentava anemia. Na comparação entre os grupos eutrófico e com excesso de peso, observou-se que nesse segundo grupo havia níveis significativamente mais elevados de hepcidina (mediana: 365,6 vs. 176,1 ng/mL;  $p < 0,001$ ) e PCRus (mediana: 0,6 vs. 0,4 mg/L;  $p = 0,02$ ). Esses mesmos indivíduos também apresentaram menor saturação de transferrina (mediana: 26,5% vs. 30,8%;  $p = 0,03$ ), apesar de concentrações elevadas de ferritina. Houve correlação positiva entre o escore Z de IMC e os níveis séricos de hepcidina ( $r = 0,476$ ;  $p < 0,001$ ). Na análise de regressão logística, tanto hepcidina (OR = 1,004; 95% IC: 1,001–1,006;  $p = 0,005$ ) quanto PCRus (OR = 1,53; 95% IC: 1,22–1,91;  $p < 0,001$ ) associaram-se de forma independente à presença de DF. **Discussão e conclusão:** Crianças com excesso de peso apresentaram mais inflamação e DF quando comparadas às eutróficas. Os valores aumentados de ferritina no grupo excesso de peso justificam-se pelo maior grau de inflamação. A metainflamação do excesso de peso pode alterar a absorção e/ou a liberação do ferro intracelular através do aumento da hepcidina e degradação das ferroportinas, levando ao represamento do ferro e reduzindo a disponibilidade do mesmo na circulação sanguínea. A Hepcidina elevada no grupo excesso de peso corrobora com essa hipótese. Os dados demonstram que o controle do peso é fundamental no tratamento da DF de crianças com obesidade. Portanto, crianças com excesso de peso apresentaram mais inflamação e DF. E o excesso de peso infantil pode levar à metainflamação, modificando o metabolismo do ferro.

ID – 3232

## INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DE MIELOFIBROSE NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

D Santana<sup>a</sup>, AKF Costa<sup>a</sup>, Td Souza<sup>a</sup>, ALL Moraes<sup>a</sup>, DP Leal<sup>a</sup>, CD Donadel<sup>a</sup>, DV Clé<sup>b</sup>, ET Valera<sup>b</sup>, RdTCdS Rodrigues<sup>b</sup>, LG Darrigo Junior<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (HUFMRP-USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

<sup>b</sup> Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

**Introdução:** A mielofibrose pediátrica é uma entidade rara, caracterizada por fibrose medular evidenciada em Biópsia de Medula Óssea (BMO). Divide-se em formas primária, imune (secundária) e idiopática. O diagnóstico é desafiador, exigindo exclusão de imunodeficiências, falências medulares hereditárias, doenças autoimunes e neoplasias mieloproliferativas. Em contextos com recursos limitados, a investigação pode ser dificultada. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 10-anos, acompanhada desde os 2-anos no Ambulatório de Falências Medulares do Hemocentro. Encaminhada por infecções graves recorrentes, anemia e plaquetopenia (Hb 7,3 g/dL; leucócitos 8.900 mm<sup>3</sup>; neutrófilos 2.600 mm<sup>3</sup>; plaquetas 53.000 mm<sup>3</sup>), com suspeita inicial de falência medular hereditária. Histórico de nascimento prematuro (29-semanas), internação prolongada, múltiplas infecções cutâneas, otológicas e pneumonias de repetição, com cerca de quatro internações por pneumonia, sem necessidade de UTI. Acompanhamento clínico evidenciou necessidade esporádica de transfusões de concentrado de hemácias e uso contínuo de broncodilatadores para asma. Investigação inicial descartou Erros Inatos da Imunidade (EII) e doenças autoimunes. BMO em 2018: celularidade de 35%, hipoplasia das três séries hematopoiéticas, dismegacariopoesse e fibrose reticulínica grau I. Comprimento telomérico normal, cariótipo 46,XX, CD34 0,55%, DEB negativo. Testes moleculares para JAK2, MPL e BCR-ABL1 foram negativos; resultado de CALR pendente. Em novembro de 2024, a nova BMO revelou hipocelularidade (60%), fibrose colagênica e reticulínica grau 3, infiltrado linfocitário B e T benigno, compatível com mielofibrose imune pediátrica. No momento paciente segue em conduta expectante e em avaliações bimestrais. **Discussão:** A mielofibrose imune pediátrica, subtipo mais prevalente nessa faixa etária, apresenta curso clínico mais brando, infiltração linfocitária T na medula óssea e resposta favorável a terapias imunossupressoras ou resolução espontânea. O diagnóstico requer exclusão de mielofibrose primária, neoplasias mielóides (como leucemia mieloide crônica BCR-ABL1, policitemia vera e trombocitemia essencial), síndromes mielodisplásicas e falências medulares hereditárias, além de ausência de mutações em JAK2, CALR e MPL. Pode estar associada a doenças autoimunes e erros inatos da imunidade, com etiologia

molecular heterogênea. **Conclusão:** A mielofibrose pediátrica difere significativamente das formas adultas em aspectos clínicos, histopatológicos e genéticos, o que impacta diretamente na conduta terapêutica. A avaliação diagnóstica ampla é essencial para orientar desde conduta expectante até transplante de células-tronco hematopoéticas, conforme a etiologia e evolução clínica.

#### Referências:

1. Kim TO, et al. Pediatric autoimmune myelofibrosis: Experience from a large pediatric tertiary care center. *Pediatric Blood Cancer*. 2023;70(4).
2. Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016;127(20):2391-2405. *Blood*, v. 128, n. 3, p. 462– 463, 21 jul. 2016.
3. Guerra F, et al. Pediatric immune myelofibrosis (PedIMF) as a novel and distinct clinical pathological entity. *Frontiers in Pediatrics*. 2022;10(7).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105070>

ID – 922

#### LINFADENOPATIA CERVICAL PERSISTENTE EM CRIANÇA: UM CASO RARO DE DOENÇA DE ROSAI-DORFMAN-DESTOMBES

RB Aguiar<sup>a</sup>, RdAL Aguiar<sup>b</sup>,  
HSC de Albuquerque<sup>b</sup>, RN Martins<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Secretaria de Estado de Saúde do Amazonas,  
Manaus, AM, Brasil

<sup>b</sup> Fundação HEMOAM, Manaus, AM, Brasil

<sup>c</sup> Hospital Universitário Getúlio Vargas (HUGV),  
Manaus, AM, Brasil

**Introdução:** Doença de Rosai-Dorfman-Destombes (DRD) foi descrita pela primeira vez em 1965 por Pierre Destombes após identificar 4-casos de adenomegalias cervicais não dolorosas em pacientes na África do Sul. Em 1969, Juan Rosai e Ronald Dorfman analisaram 34-casos da mesma apresentação sob o nome de histiocitose sinusal com linfadenopatia maciça. É considerada uma histiocitose de células não-Langerhans, de aparecimento raro e caracterizada pela presença de adenopatia cervical acentuada, podendo incluir locais como mediastino, retroperitônio, axila e região inguinal, bem como sítios extranodais. A doença tem distribuição global, acometendo principalmente adultos jovens e o sexo masculino parece ser mais acometido que o feminino (1,4:1,06). A etiologia ainda permanece incerta, com hipóteses que incluem alterações de caráter imunológico e/ou infecciosas. Este relato descreve o caso da doença em criança pré-escolar, em seguimento por nossa equipe, apresentando-se como linfadenopatia cervical persistente. **Descrição do caso:** Menina de 4-anos, raça negra, evolução de 30-dias do surgimento de linfonodomegalias cervicais à direita, com aumento progressivo, móveis, coalescentes, de consistência endurecida e a maior delas com diâmetro de aproximadamente 4 cm. Negava febre ou outras

queixas, exame físico sem outras alterações. Pais levaram para avaliação médica, sendo tratada com antibioticoterapia por 10-dias, sem regressão, ao passo que foi então programada biópsia com objetivo de descartar doença linfoproliferativa. Realizado diagnóstico através do estudo imuno-histoquímico, destacando-se a presença de emperipolesse, marcador CD1a positivo e proteína S100 e negatividade para BCL-2, caracterizando-se DRD. Demais exames laboratoriais e de imagem para estadiamento, sem qualquer alteração. Devido ao quadro de doença localizada, sem invasão em outros sítios, optado pelo tratamento inicial com corticoterapia, utilizando-se de prednisona na dose de 40 mg/m<sup>2</sup>. Após evolução de 4 semanas, observou-se que não houve qualquer mudança em relação às características das linfonodomegalias, o que levou a discussão e proposta de seguir com uso de metotrexate 20 mg/m<sup>2</sup> associado a mercaptopurina 50 mg/m<sup>2</sup>. Fez uso do esquema sem resposta clínica, quando então caso foi discutido novamente com equipe de histiocitose do Hospital Pequeno Príncipe e optado por iniciar o protocolo LCH-IV, usando vimblastina associada a prednisona. Paciente evoluiu com boa resposta clínica, mostrando involução significativa dos gânglios e no momento encontra-se bem e em fase de manutenção do protocolo. **Conclusão:** A DRD é uma doença rara e heterogênea que apresenta muitos desafios. Alguns pacientes podem se beneficiar da conduta expectante, enquanto outros necessitam de intervenção. Mais de 1.000 relatos foram publicados na literatura inglesa; no entanto, há falta de consenso quanto à abordagem para o manejo clínico mais adequado. O tratamento pode ser considerado controverso com várias modalidades propostas, sem uma única que determine a cura. Acompanhar e relatar casos da doença torna-se uma forma importante de discussão para impulsionar diagnósticos precisos, incluindo estudos moleculares e propostas de consensos terapêuticos que auxiliem no manejo de cada paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105071>

ID – 1457

#### LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR ISOLADA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: RELATO DE CASO COM MUTAÇÃO EM PRF1

MPB Malcon, FdS Schirmer, ANR Taniguchi,  
LE Daudt, FM Carlotto, RH Sassi, RA Frizzo,  
TdB Soares, MdA Furlanetto, CC Astigarraga

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto  
Alegre, RS, Brasil

**Introdução:** A Linfocitose Hemofagocítica (LHH) é uma síndrome de ativação imunológica desregulada, potencialmente fatal. Na forma familiar, associada a mutações em genes relacionados à citotoxicidade de linfócitos T e células NK, a apresentação costuma ser sistêmica, precoce e grave. Entretanto, casos raros com acometimento exclusivo do Sistema Nervoso Central (SNC) foram descritos, com manifestações neurológicas isoladas e ausência dos critérios clássicos

de LHH. Tais casos podem ser subdiagnosticados, e a identificação genética é fundamental para o reconhecimento e manejo adequados. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 11-anos, com epilepsia desde os 3-anos (última crise em 2022), déficit cognitivo progressivo e sem histórico de febre prolongada, organomegalias, citopenias ou infecções recorrentes. Realizava acompanhamento neurológico regular e fazia uso contínuo de ácido valproico. Ressonâncias magnéticas de crânio realizadas aos 4 e 8 anos evidenciaram lesões inespecíficas em substância branca. Apresentava evolução neurológica lentamente progressiva. Exames laboratoriais demonstraram ferritina 99 ng/mL, triglicerídeos 136 mg/dL, fibrinogênio 122 mg/dL, LDH 249 U/L, PCR < 1 mg/L, VSG 2 mm, e função hepatorrenal preservada. Sorologias virais (CMV, EBV, HIV, hepatites) foram negativas. O líquido apresentava proteínas totais de 22,6 mg/dL, 1 célula/mm<sup>3</sup> e 60 hemácias. Durante investigação por quadro neurológico crônico, foi realizado painel genético ampliado que identificou mutação bialélica patogênica no gene PRF1, compatível com forma familiar de LHH. Diante da ausência de critérios sistêmicos e da presença de quadro neurológico crônico associado a mutação em gene causador de LHH, foi estabelecida a hipótese de LHH familiar com apresentação isolada no SNC. **Conclusão:** A LHH com acometimento isolado do SNC é uma apresentação rara, e requer alto grau de suspeição. Os sintomas predominantes incluem convulsões, ataxia, distúrbios cognitivos e alterações de marcha. Ressonância magnética geralmente revela lesões multifocais hiperintensas em T2/FLAIR na substância branca, por vezes com padrão semelhante ao observado em CLIPPERS. Alterações no líquido são discretas, podendo incluir proteinorraquia, pleocitose leve ou bandas oligoclonais. Casos descritos demonstraram associação com mutações bialélicas em PRF1 ou UNC13D, mesmo na ausência de hemofagocitose ou inflamação sistêmica. O tratamento pode incluir corticosteroides em altas doses, imunossupressores, terapia intratecal e, quando há confirmação genética, Transplante alogênico de Medula Óssea (TMO), considerado terapêutica definitiva. Paciente pediátrico com quadro neurológico progressivo, epilepsia de início precoce e identificação de mutação bialélica em PRF1, compatível com LHH familiar isolada do SNC. Este caso ressalta a importância da avaliação genética em pacientes com distúrbios neurológicos atípicos e destaca a necessidade de considerar variantes não clássicas de LHH. O diagnóstico precoce pode permitir intervenção terapêutica direcionada e prevenir deterioração neurológica irreversível.

#### Referências:

Ponnatt TS, Lilley CM, Mirza KM. Hemophagocytic lymphohistiocytosis: Review and update on pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Arch Pathol Lab Med.* 2022;146(2):243-54.

Henter JI, Horne A, Aricó M, Egeler RM, Filipovich AH, Imashuku S, et al. HLH-2004: Diagnostic and therapeutic guidelines for hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Pediatr Blood Cancer.* 2007;48(2):124-31.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105072>

ID – 946

#### MALFORMAÇÕES VASCULARES EM PACIENTES PEDIÁTRICOS: PERFIL CLÍNICO, COMPLICAÇÕES HEMOSTÁTICAS E ESTRATÉGIAS DE MANEJO

JL Sion, IA Martins, C Berti, MEA de Melo, LS Valadares, TMN Sousa, JDA Carneiro

*Instituto da Criança e do Adolescente, Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP-SP), São Paulo, SP, Brasil*

**Introdução:** As Malformações Vasculares (MV) são caracterizadas por redes de vasos sanguíneos e/ou linfáticos anormais que se formam durante o desenvolvimento fetal. Essas malformações são subdivididas em de fluxo rápido e de fluxo lento. As Malformações Vasculares de Fluxo Lento (MVFL) são aquelas que não possuem componente arterial. Indivíduos com MVFL podem desenvolver coagulopatia de consumo, denominada Coagulopatia Intravascular Localizada (CIL), caracterizada por elevação dos níveis de D-dímero, hipofibrinogenemia e, por vezes, trombocitopenia. Essa ativação crônica da coagulação, em conjunto com a formação de microtrombos que se calcificam, formam flebólitos, acarretando sangramentos, dor, limitação das atividades e piora da qualidade de vida. Além disso, esses pacientes apresentam risco aumentado para Trombose Venosa Profunda (TVP). **Objetivos:** Descrever o perfil clínico e as complicações hemostáticas em crianças com MVFL, bem como suas estratégias de manejo. **Material e métodos:** Análise retrospectiva dos prontuários de abril de 2016 a junho de 2025, avaliando dados demográficos, apresentação clínica, complicações e tratamentos de pacientes pediátricos (0–18 anos) com MV. **Resultados:** 59 crianças com MV foram avaliadas, 57 (87,7%) apresentavam MVFL, sendo 35 com Síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT). Em relação aos pacientes com MVFL, 57,9% eram do sexo masculino. 73,7% pacientes apresentaram acometimento de membros inferiores, sendo unilateral em 84,3%. Dos pacientes com triagem laboratorial, 98,1% tiveram D-dímero acima de 500 ng/mL, mesmo fora de evento agudo, 65,4% tiveram hipofibrinogenemia (<238 mg/dL), sendo 30,8% abaixo de 150 mg/dL e 39,6% plaquetopenia (<150.000 mm<sup>3</sup>). 70,4% dos pacientes apresentaram ferropenia. 64,9% pacientes relataram dor. As complicações incluíram celulite (43,9%), tromboflebite (52,6%) e TVP (54,4%). O manejo envolveu o uso de sirolimus em 45,6% pacientes, antibiótico profilático em 43,9%, heparina profilática em 31,6% e ácido acetilsalicílico em 3,5%. As indicações para anticoagulação profilática incluíram trombose prévia (77,3%), dor (36,4%) e CIL (31,8%). Foi observada resposta terapêutica positiva em 91,7% dos casos, considerada quando houve melhora da dor ou da CIL ou não recorrência de trombose. **Discussão e conclusão:** O D-dímero elevado em 98,1% sugere geração contínua de trombina e ativação da fibrinólise. Além disso, a associação com hipofibrinogenemia e plaquetopenia reforça o risco hemostático. A taxa de TVP (54,4%) foi significativamente

maior que a relatada na literatura (8,0%–32,4%), possivelmente devido à seleção de casos mais graves. Já a CIL, foi descrita em menor porcentagem que a literatura (40,0%–60,0%). O manejo é complexo e carece de consensos, mas alguns fatores como trombose prévia, fibrinogênio < 100 mg/dL, plaquetas < 150.000 mm<sup>3</sup> e D-dímero > 500 ng/mL podem indicar necessidade de anticoagulação profilática. A melhora clínica com heparina, relatada também na literatura, foi observada em grande parte da amostra, sugerindo benefício terapêutico nesses pacientes. Concluindo, a anticoagulação pode contribuir para a melhora da qualidade de vida em pacientes com MVFL. A maior parte das recomendações disponíveis baseia-se em opinião de especialistas, pequenas séries de casos e revisões retrospectivas. Ensaios clínicos são imprescindíveis para o estabelecimento de diretrizes baseadas em evidências para prevenção e tratamento de TVP e da coagulopatia destas crianças, com consequente melhora da sua qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105073>

ID – 578

#### MANEJO DA TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA NA PEDIATRIA NA ERA DOS AGONISTAS DOS RECEPTORES DA TROMBOPOIETINA

FGdS Andrade <sup>a</sup>, GL dos Santos <sup>b</sup>, BLR Santos <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Faculdade UNINASSAU, João Pessoa, PB, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Campina Grande (UFCG), Campina Grande, PB, Brasil

<sup>c</sup> Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

**Introdução:** Trombocitopenia Imune Primária (TIP) é caracterizada pela diminuição de plaquetas, menor que 100.000 mm<sup>3</sup>, após um episódio vacinal ou gripal, sem outras manifestações hematológicas. Incide até 6:100.000 crianças. As manifestações clínicas são pequenos sangramentos mucocutâneos, com incidência de intracraniano de 0,5%. É classificada em recentemente diagnosticada (até 3-meses de evolução), persistente (até 1-ano) e crônica (após 1-ano). Até 80% remite até 6-meses, a despeito da terapêutica utilizada. 20% cronifica e, desses, X% torna-se refratário. **Objetivos:** Realizada uma revisão bibliográfica narrativa com os descritores imune thrombocytopenia, child e thrombopoietin receptor agonists no Pubmed, atualizações do UpToDate, o Consenso Norte-Americano de TIP da Sociedade Americana de Hematologia (ASH) de 2019 e sua revisão em 2022, bem como da Sociedade Italiana de Hematologia de 2023 (AIEOP). Seleccionados 9-artigos do ano de 2020 a 2025. **Material e métodos:** Recomenda-se uma conduta expectante, respeitando-se a carga da doença e o desejo de tratamento das famílias. TPI recentemente diagnosticada, sangramentos graves, crônicos agudizados podem ser manejados com corticoides, imunoglobulina G humana (Ig) ou fator anti-D. A escolha do agente depende do protocolo e da velocidade de cessação do sangramento, com Ig sendo o de ação mais rápida. Os casos refratários à primeira-linha e os que cronificavam tinham opções pouco efetivas como

imunossupressores (ciclosporina, azatioprina entre outros), rituximab (anti-CD20) oneroso e com muitos efeitos colaterais e esplenectomia, com sucesso de até 80%, porém com altos riscos infecciosos, tornando-a uma opção cada vez menos utilizada. Nos últimos anos, surgiram Agonistas do Receptor da Trombopoietina (AR-TPO), romiplostim e eltrombopague, aprovados para as crianças. O avatrombopague, lusutrombopague são usados em adultos com algum grau de lesão hepática e, hetrombopague aprovado na China. **Discussão e conclusão:** Os AR-TPO agem estimulando os receptores de megacariócitos a produzirem plaquetas e tem se mostrado mais eficazes em elevar o número plaquetário do que as outras segundas-linhas, com poucos efeitos colaterais. Os mesmos têm efeito imunomodulador de linfócitos, culminando em anti-inflamação, ajudando na elevação plaquetária. Apresentam diversas aplicações clínicas para além da TIP, como anemia aplástica, mielodisplasia, pós-transplante e pós-quimioterapia, sendo investigado para síndromes genéticas: trombocitopenia amegacariocítica congênita e trombocitopenia associada a MYH9. O avatrombopague apresenta uma melhor resposta do que o romiplostim e o eltrombopague em adultos, com estudos pediátricos em andamento. Todo esse sucesso terapêutico faz dos AR-TPO a primeira escolha da segunda-linha pediátrica e, para o órgão regulador norte-americano (FDA), já está na primeira-linha em adultos. A TIP tem um manejo diverso e personalizado. Os AR-TPO surgem como terapêutica promissora de segunda-linha para casos pediátricos crônicos e refratários, com outras aplicações para além da TIP. O futuro parece apontar para que os AR-TPO tornem-se primeira-linha na pediatria.

#### Referências:

1. Bussel JB, et al. Immune Thrombocytopenia (ITP) in children: Management of patients with persistent, chronic, or refractory disease. Upto Date. 2025.
2. Russo G, et al. Recommendations for the management of acute immune thrombocytopenia in children. A Consensus Conference from the AIEOP. Blood Transfus. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105074>

ID – 955

#### MANEJO DAS TROMBOCITOPENIAS IMUNOLÓGICAS NEONATAIS: ALOIMUNE E AUTOIMUNE

MVGP da Silva, DS Guerra, CC Júnior

Universidade Iguazu (UNIG), Nova Iguaçu, RJ, Brasil

**Introdução:** A trombocitopenia neonatal, especialmente nas formas imunológicas como a aloimune (TNAI) e a autoimune, representa importante causa de morbimortalidade em neonatos, particularmente naqueles admitidos em UTIs. (FERNANDES, 2025b). A TNAI, causada por incompatibilidade de antígenos plaquetários feto-maternos, é a principal responsável por trombocitopenia grave e hemorragia intracraniana em recém-nascidos a termo (PAIDAS, 2025).

**Objetivos:** Este trabalho objetiva revisar as evidências atuais sobre a fisiopatologia e as estratégias terapêuticas para a Trombocitopenia Neonatal Aloimune (TNAI) e a trombocitopenia autoimune neonatal, a fim de guiar a prática clínica e reduzir a morbimortalidade associada. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura nas bases UpToDate, LILACS, SciELO e PubMed, utilizando os descritores: “doenças do recém-nascido”, “transtornos plaquetários”, “púrpura trombocitopênica idiopática” e “trombocitopenia aloimune neonatal”. A busca inicial identificou 2.029 publicações, das quais 4 estudos foram selecionados para análise, com base em critérios de relevância e elegibilidade. **Discussão e conclusão:** A literatura analisada destaca que, nos casos graves de trombocitopenia neonatal, o tratamento baseia-se em transfusões de plaquetas e Imunoglobulina Intravenosa (IVIG) (PAIDAS, 2025). Na TNAI, recomenda-se abordagem pré-natal proativa com IVIG materna e limiares transfusionais pós-natais de  $< 30.000 \mu\text{L}$  em neonatos estáveis e  $< 100.000 \mu\text{L}$  na presença de hemorragia intracraniana, preferencialmente com plaquetas maternas ou compatíveis com HPA (FERNANDES, 2025a). Já na forma autoimune, adota-se conduta pós-natal mais conservadora, com transfusões indicadas quando  $< 20.000 \mu\text{L}$ , devido ao menor risco hemorrágico e à eficácia limitada de plaquetas randômicas frente à polirreatividade dos autoanticorpos (FERNANDES, 2025a). A distinção etiológica é crucial, pois direciona o manejo: a TNAI exige intervenção precoce e individualizada, enquanto a forma autoimune permite conduta mais expectante (LOWE, 2025). A diferenciação entre TNAI e trombocitopenia autoimune é fundamental para definir a conduta terapêutica e o prognóstico neonatal. A TNAI, por seu potencial elevado de gravidade, demanda intervenções pós-natais imediatas e estratégias profiláticas em futuras gestações. Já a trombocitopenia autoimune, de evolução geralmente mais benigna, permite manejo mais conservador. Assim, um diagnóstico preciso, baseado em critérios clínicos e sorológicos, orienta intervenções adequadas e melhorar os desfechos clínicos.

#### Referências:

- Fernandes CJ. Neonatal immune-mediated thrombocytopenia. In: Garcia-Prats, J. A.; O'brien, S.; Tehrani, N. (ed.). UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc., 2025a. Disponível em: <http://www.uptodate.com>. Acesso em: 10 jul. 2025.
- Fernandes CJ. Neonatal thrombocytopenia: Etiology. In: Garcia-Prats JA; O'brien S; Tehrani N. (ed.). UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc., 2025b. Disponível em: <http://www.uptodate.com>. Acesso em: 10 jul. 2025.
- Lowe G, et al. Inherited Platelet Function Disorders (IPFDs). In: Crowther M; Tirnauer JS. (ed.). UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc., 2025. Disponível em: <http://www.uptodate.com>. Acesso em: 10 jul. 2025.
- Paídas MJ. Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia: Parental evaluation and pregnancy management. In: Wilkins-Haug L, Eckler K. (ed.). UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc., 2025. Disponível em: <http://www.uptodate.com>. Acesso em: 10 jul. 2025.

ID – 894

#### NEUTROPENIA CÍCLICA EM CRIANÇA COM INFECÇÕES GRAVES DE REPETIÇÃO: DESAFIOS NA INDIVIDUALIZAÇÃO DA TERAPIA COM G-CSF

DR Moreira <sup>a</sup>, MB Marques <sup>a</sup>, FGDAL Moreira <sup>b</sup>, ABF Diniz <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Piauí (Hemopi), Teresina, PI, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (HU-UFPI), Teresina, PI, Brasil

<sup>c</sup> Centro Universitário UniFacid, Teresina, PI, Brasil

**Introdução:** A neutropenia cíclica é uma rara desordem hematológica congênita, caracterizada por episódios regulares de neutropenia grave, com risco elevado de infecções recorrentes. O manejo requer diagnóstico acurado e ajuste individualizado da terapia com fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF), especialmente em pediatria. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 3-anos e 7-meses, com histórico de sepse por *Salmonella* (2022 e 2023), infecções respiratórias recorrentes, internações em UTI e episódios de enterorragia. A investigação revelou padrão oscilatório de neutropenia grave ( $< 500 \text{ mm}^3$ ) com intervalos de normalidade. A biópsia de medula óssea evidenciou medula normocelular (90%) com atraso maturativo da linhagem granulocítica e aumento de precursores CD34+ (15%), sem displasia em outras linhagens, reforçando a suspeita de neutropenia cíclica. Iniciou-se tratamento com Filgrastim (5 mcg/kg/dia, SC), com resposta hematológica intensa: leucocitose de 21.480 e 34.130  $\text{mm}^3$  nos dias 3 e 6, respectivamente, e neutrofilia absoluta ( $\sim 22.800 \text{ mm}^3$ ). Diante da resposta exuberante, a medicação foi suspensa temporariamente. Após 9-dias, o hemograma demonstrou novo nadir (ANC  $\sim 110 \text{ mm}^3$ ), confirmando padrão cíclico. Reintroduzido o Filgrastim com dose reduzida (2,5 mcg/kg/dia), a paciente novamente apresentou irritabilidade, cansaço e episódios de dor de garganta, mesmo com neutrofilia controlada. Por precaução clínica e diante da recorrência dos sintomas associados ao uso da medicação, optou-se por nova suspensão do G-CSF, com manutenção do monitoramento laboratorial e clínico próximo. Este caso demonstra as nuances do manejo da neutropenia cíclica em pediatria. O diagnóstico baseou-se em história clínica, padrão laboratorial oscilante e achados histopatológicos sugestivos. A resposta robusta ao Filgrastim reforça o diagnóstico funcional, mas também evidenciou a necessidade de vigilância quanto a efeitos adversos não hematológicos, mesmo com doses reduzidas. **Conclusão:** A neutropenia cíclica exige conduta terapêutica flexível e individualizada. Embora o G-CSF seja eficaz, sua utilização deve considerar não apenas a resposta laboratorial, mas também o impacto clínico, especialmente em pacientes pediátricos. A observação contínua do padrão cíclico e a adaptação da dose são fundamentais para garantir eficácia com segurança.

## Referências:

Zergham AS, Acharya U, Mukkamalla SKR. Cyclic Neutropenia. 2023 May 22. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. PMID: 32491328.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105076>

ID – 3273

## PREVALÊNCIA E FATORES ASSOCIADOS À ANEMIA EM CRIANÇAS DE 12 A 37 MESES: ESTUDO DE COORTE NO SUDESTE BRASILEIRO

IO Tanios<sup>a</sup>, APR Levandowski<sup>a</sup>, JEG Barros<sup>a</sup>, HJP Blaschi Neto<sup>b</sup>, H Bettiol<sup>b</sup>, VMF Simões<sup>a</sup>, RFL Batista<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

<sup>b</sup> Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

**Introdução:** A anemia é uma condição caracterizada pela redução da massa de hemoglobina e, portanto, da massa eritrocitária, o que compromete o transporte de oxigênio e impacta negativamente no desenvolvimento físico e cognitivo das crianças. Estima-se que cerca de 25% das crianças brasileiras menores de 5-anos apresentam essa condição, constituindo um importante problema de saúde pública. Estudos regionais apontam altas taxas de prevalência, especialmente em populações com maior vulnerabilidade social. Nesse contexto, o presente estudo busca contribuir para o conhecimento da prevalência e dos fatores associados à anemia em crianças pequenas. **Objetivos:** Estimar a prevalência de anemia em crianças de 12 a 37 meses residentes na cidade de Ribeirão Preto – São Paulo e analisar a associação com fatores biológicos, socioeconômicos e maternos. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo prospectivo de base populacional, a partir da coorte de nascimentos de 2010 do estudo BRISA. Foram incluídas 3.079 crianças com dados completos de hemograma e informações coletadas por entrevista com as mães. A anemia foi definida como hemoglobina < 11 g/dL, segundo a Organização Mundial da Saúde. As variáveis analisadas incluíram: peso ao nascer, tipo de parto, sexo, cor da pele, idade da criança, frequência em creche, escolaridade materna, situação conjugal, história de anemia gestacional e classe econômica (segundo CEB). A associação entre essas variáveis e a presença de anemia foi avaliada por regressão de Poisson, com cálculo do Risco Relativo (IRR) e Intervalo de Confiança de 95%. **Resultados:** A prevalência de anemia foi de 15,6%. Observou-se maior risco entre filhos de mães com baixa escolaridade (IRR ajustado = 2,37; 95% IC = 1,47–3,81), mães sem companheiro (IRR ajustado = 1,51; 95% IC = 1,16–1,95), crianças com idade entre 12 e 24 meses e aquelas pertencentes às classes D/E (IRR ajustado = 1,85; 95% IC = 1,35–2,54). A ausência de anemia materna na gestação foi fator protetor (IRR ajustado = 0,66; 95% IC = 0,53–0,81). Não houve associação significativa com sexo, cor, tipo de parto, peso ao nascer ou frequência à creche. **Discussão e conclusão:** Os achados reforçam o papel dos determinantes sociais, como escolaridade e renda, na etiologia da anemia. A idade entre 12

e 24 meses, fase de elevada exigência nutricional, apresentou risco elevado, indicando necessidade de estratégias específicas para esse grupo. Embora o parto cesáreo inicialmente parecesse protetor, essa associação perdeu significância após o ajuste por fatores socioeconômicos, evidenciando possível viés de acesso aos serviços de saúde. Desse modo, conclui-se que a anemia em crianças de 12 a 37 meses permanece como um problema relevante de saúde pública. Os principais fatores associados foram de natureza socioeconômica e materna. Os resultados indicam a necessidade de políticas públicas que promovam educação materna, combate à desigualdade social e atenção nutricional continuada na primeira infância. Apesar da amostra robusta, trata-se de um recorte transversal dentro de uma coorte, limitando inferências causais e generalizações para outras populações.

## Referências:

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes e Protocolos: Relatório de Recomendação Anemia por Deficiência de Ferro. [Internet]. Brasília - DF; 2023.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105077>

ID – 2489

## PROFILAXIA COM EMICIZUMABE EM PACIENTES COM HEMOFILIA A GRAVE: EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL BOLDRINI

MC Della Piazza, LCM Gusmão, M Verissimo, AC Azevedo, CC Omae, JC Yajima, TN Ferreira, SR Brandalise

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** A Hemofilia A Grave (HAG) é uma doença hemorrágica hereditária caracterizada pela deficiência acentuada do fator VIII, resultando em sangramentos principalmente no sistema musculo esquelético. O tratamento profilático com concentrados de fator VIII tem sido a abordagem padrão no Brasil para prevenir episódios hemorrágicos e preservar a função articular. Contudo, a formação de inibidores contra o fator VIII representa um desafio clínico significativo, limitando a eficácia da terapia convencional e exigindo estratégias alternativas, como a Imunotolerância (ITI) e o uso de agentes bypass. O emicizumabe, um anticorpo monoclonal biespecífico que simula a função do fator VIII, tem emergido como uma opção terapêutica inovadora para pacientes com HAG, com ou sem inibidores. Administrado por via subcutânea e com perfil farmacocinético favorável, demonstrou eficácia na redução da taxa anual de sangramento (ABR), além de melhorar a adesão ao tratamento e a qualidade de vida dos pacientes, conforme evidenciado nos estudos da série HAVEN. **Objetivos:** Relatar a experiência clínica do Hospital Boldrini com o uso de emicizumabe como profilaxia em pacientes com Hemofilia A Grave (HAG), com ou sem inibidores, conforme protocolos do Ministério da Saúde e convênio privado. **Material e métodos:** Foram acompanhados sete pacientes masculinos, entre 3 e 37 anos, com HAG. Seis com presença de inibidores e um sem histórico de inibidor recebeu a droga através de convênio privado. Cinco dos seis com

inibidor realizaram Imunotolerância (ITI). A inclusão seguiu critérios nacionais: falha de ITI e inibidores  $\geq 500$  UB. O tempo médio de uso do emicizumabe foi de 14-meses (out/2023 a nov/2024). O histórico de sangramento foi avaliado, incluindo taxa anual de sangramento (ABR) e presença de articulações-alvo. **Resultados:** A média de idade foi 12-anos (mediana: 8), predominando pacientes pediátricos. Dois pacientes foram elegíveis por falha de ITI (inibidores  $> 500$  UB). O tempo médio de ITI foi de 22-meses (mediana: 29), com títulos históricos até 4000 UB. Antes do emicizumabe, a média de inibidores era 856 UB (mediana: 185 UB). A média de ABR era 3-ano, com joelho e tornozelo como articulações-alvo mais comuns. Após início da profilaxia, houve redução expressiva de sangramentos; apenas um episódio muscular foi registrado no deltóide esquerdo relacionado a 1ª aplicação do medicamento. Não ocorreram eventos adversos. **Discussão e conclusão:** Os dados corroboram os estudos HAVEN, demonstrando eficácia e segurança do emicizumabe. Mesmo em pacientes com falha de ITI e inibidores persistentes, observou-se controle hemostático, estabilidade clínica e melhora na qualidade de vida. A inclusão via convênio, sem ITI, ampliou o acesso à terapia. Apesar da amostra limitada, os resultados são consistentes e promissores, alinhando-se à literatura internacional. O emicizumabe mostrou-se eficaz e seguro na profilaxia de pacientes com HAG, com ou sem inibidores, reduzindo a ABR e sem complicações relevantes, reforçando seu valor nos protocolos nacionais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105078>

ID – 904

#### PROLONGAMENTO ISOLADO DE TTPA EM CRIANÇA DE 4 ANOS: DEFICIÊNCIA DE FATOR XII SEM REPERCUSSÃO CLÍNICA

DR Moreira <sup>a</sup>, MB Marques <sup>a</sup>, FGDAL Moreira <sup>b</sup>, ABF Diniz <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Piauí (Hemopi), Teresina, PI, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (HU-UFPI), Teresina, PI, Brasil

<sup>c</sup> Centro Universitário UniFacid, Teresina, PI, Brasil

**Introdução:** A investigação de alterações laboratoriais em exames pré-operatórios é um desafio comum na prática clínica, especialmente em pediatria. O prolongamento isolado do Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPA) pode sugerir coagulopatias hereditárias, mas nem sempre está associado a risco hemorrágico real. A deficiência de fator XII é um exemplo clássico de alteração laboratorial que não se correlaciona com sangramento clínico. **Descrição do caso:** Menino de 4-anos, previamente hígido, foi encaminhado para avaliação hematológica após alteração em exames de rotina solicitados pelo otorrinolaringologista no pré-operatório de adenoamigdalectomia. O TTPA veio prolongado (41 segundos; referência: até 32s), com Tempo de Protrombina (TP) normal. O exame foi repetido em outro laboratório, confirmando o padrão de prolongamento isolado do TTPA. O paciente não

apresentava histórico pessoal de sangramentos espontâneos ou provocados, nunca havia sido submetido a cirurgias ou procedimentos invasivos, tampouco apresentava equimoses, epistaxes, sangramentos em mucosas ou após traumas. A história familiar também era negativa para coagulopatias ou sangramentos anormais. Diante do achado persistente de TTPA prolongado, foi realizado painel de investigação de coagulopatias com dosagem dos fatores VIII, IX, X, XI, XII, além do estudo completo para doença de von Willebrand (atividade, antígeno e cofator ristocetina). Todos os resultados estavam dentro da normalidade, exceto pelo fator XII, com atividade de 30%. A dosagem foi repetida em nova coleta, confirmando o valor reduzido. A deficiência de fator XII (fator de Hageman) é uma condição rara, autossômica recessiva, geralmente assintomática. Embora promova o prolongamento isolado do TTPA em exames in vitro, não está associada a sangramentos espontâneos ou complicações hemorrágicas em procedimentos cirúrgicos. O fator XII participa da via intrínseca da coagulação, mas sua ausência não compromete a formação de fibrina no organismo, uma vez que a via extrínseca é suficiente para iniciar e sustentar a coagulação in vivo. Diversos estudos e relatos clínicos já demonstraram que indivíduos com deficiência total ou parcial de fator XII não requerem tratamento ou medidas profiláticas especiais para realização de cirurgias, inclusive de grande porte. O achado laboratorial, embora importante para evitar condutas desnecessárias, não implica contraindicação ou necessidade de adiamento do procedimento cirúrgico. **Conclusão:** Este caso reforça a importância da correlação clínico-laboratorial e do conhecimento da fisiologia da coagulação para evitar intervenções indevidas. O prolongamento isolado do TTPA deve ser interpretado com cautela, especialmente na ausência de sintomas hemorrágicos. A deficiência de fator XII, embora altere o TTPA, não contraindica cirurgias eletivas e não representa risco aumentado de sangramento.

#### Referências:

Mishra L, Lee D, Ho KM. Incidence of factor XII deficiency in critically ill patients with a prolonged activated partial thromboplastin time: a prospective observational study. *Blood Coagulation Fibrinolysis*. 2023;34(6):364-9.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105079>

ID – 2089

#### RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA S ASSOCIADA À HEMOGLOBINA KÖLN (VAL98MET): CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL

MdO Rezende <sup>a</sup>, PdV Rezende <sup>b</sup>, ACSe Silva <sup>a</sup>, MB Viana <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivo:** Avaliar se a associação HbS/Köln comporta-se como doença falciforme ou traço falciforme. **Metodologia:** Descrição de caso com associação HbS/Köln em hemocentro por meio

de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Descrição do caso:** Trata-se de paciente do sexo feminino nascida em setembro de 2007. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (isoelectric focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FSA. Estudo familiar revelou mãe AS e pai AA. Iniciado acompanhamento no ambulatório da Fundação Hemominas de Belo Horizonte, ainda nos primeiros meses de vida. Nessa ocasião, apresentava anemia leve e reticulocitose. Com um ano de vida, observou-se esplenomegalia. Aos 4-anos, apresentou quadro infeccioso respiratório que evoluiu com queda de hemoglobina até 3 g/dL. Foi internada no CTI, sendo necessária transfusão de concentrado de hemácias por três vezes. Não teve mais intercorrências durante a infância e adolescência, mas manteve esplenomegalia e reticulocitose. Ao longo da vida, foi submetida ao exame de doppler transcraniano. Em todas as avaliações, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. Fundo de olho e ecocardiograma não mostraram alterações. Ultrassom abdominal aos 14-anos mostrou esplenomegalia de 17 cm. Atualmente, a paciente tem 17-anos, mantém hemoglobina em torno de 11,7 g/dL, VCM de 92,3 fL, HCM de 26,5 pg e reticulocitose de 9,6%. Como parte de estudo sobre crianças com S $\beta$ -talassemia, o gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GTG>ATG no códon 99 (HBB:c.295G>A; p.Val98Met), característico da Hb Köln, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Em 2019, a IEF revelou Hb SA. A HPLC no equipamento Variant II revelou picos na janela de A (31,5%), S (50,8%), F (4,1%), A2 (3,6%) e um último (8,3%), próximo à janela de C, interpretado como Hb Köln desnaturada. **Discussão:** A substituição da valina por metionina na posição 98 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Köln, que foi descrita pela primeira vez em 1965. Em 1966, foi identificada a posição exata da substituição da valina pela metionina. No grupo das hemoglobinas instáveis, a hemoglobina Köln é mais frequente na literatura internacional. Como no caso descrito, a IEF revela fração que fica justaposta à da Hb A e no HPLC, o tempo de retenção também se situa na região da HbA. Em heterozigose, HbA/Köln, pode levar a uma anemia hemolítica leve a moderada, icterícia e esplenomegalia. No sangue periférico, é possível detectar corpúsculos de Heinz e VCM aumentado. São poucos os casos de heterozigose descritos. O presente caso é o primeiro relato na literatura da associação da Hb S com a Hb Köln. Tal associação comportou-se como doença falciforme moderada. É importante manter o seguimento dessa paciente ao longo da vida para verificar possíveis complicações, principalmente em algumas situações, como, por exemplo, na gravidez. **Conclusão:** A descrição clínica e laboratorial da associação de hemoglobinas variantes com a HbS é importante para determinar se tais combinações irão culminar ou não em alterações hematológicas e sintomatologia da doença falciforme. Esse conhecimento possui implicações tanto individuais, quanto em termos de saúde pública. Pode evitar ansiedade familiar e consultas desnecessárias, no caso de semelhança ao traço falciforme, ou determinar a adoção de protocolos de doença falciforme, como no caso descrito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105080>

ID – 2884

#### RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA S ASSOCIADA À HEMOGLOBINA MAPUTO (ASP47TYR): CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL

MdO Rezende<sup>a</sup>, PdV Rezende<sup>b</sup>, AK Vieira<sup>b</sup>, ACS E Silva<sup>a</sup>, MB Viana<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivo:** Avaliar se a associação HbS/Maputo comporta-se como doença falciforme ou traço falciforme. **Metodologia:** Descrição de caso com associação HbS/Maputo em hemocentro por meio de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino nascido em 2018. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (Isoelectric Focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FS Variante. À IEF, a fração variante era justaposta à fração S, na direção catódica. Na HPLC, o tempo de retenção situava-se na janela da HbA2/E. O acompanhamento na Fundação Hemominas foi iniciado com 2-meses de vida. Antes de um ano, apresentou dactilite dolorosa, duas outras Crises Vaso-Oclusivas (CVO) e dois episódios de Sequestro Esplênico Agudo (SEA). Recebeu duas transfusões de concentrado de hemácias durante essas intercorrências. Aos 6-meses de idade, o paciente apresentava hemoglobina de 8,9 g/dL, VCM de 66,2 fL e HCM de 21,7 pg. Aos nove meses, foi iniciado regime de transfusão crônica, enquanto aguardava esplenectomia, que ocorreu aos 25-meses de idade. Aos 23-meses, foi iniciada administração de hidroxiureia devido a outras três CVO e outros dois SEA. Após tais intervenções, o paciente apresentou menor frequência das CVO (quatro em 4-anos) e teve um episódio de síndrome torácica aguda aos 4-anos, com necessidade de internação em CTI. Em todos os exames de Doppler transcraniano, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. O exame de fundo de olho foi normal. Após a esplenectomia, a ultrassonografia abdominal mostrou hepatomegalia discreta e nefromegalia leve bilateral. O gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GAT>TAT (HBB: c.142G>T; p. Asp47Tyr), característico da Hb Maputo, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Atualmente o paciente está com 7-anos e apresenta hemoglobina de 10,5g/dL, VCM de 90,5 fL e HCM de 29,5 pg. **Discussão:** A substituição do ácido aspártico pela tirosina na posição 47 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Maputo. Essa variante foi descrita pela primeira vez na capital de Moçambique em 1983 num menino de dois anos que tinha herdado a Hb S do pai e a Hb Maputo da mãe. A hemoglobina ao diagnóstico era de 8,5 g/dL. Seu baço era palpável a 3 cm do rebordo costal esquerdo. Os pais não se recordavam de crises algicas. No mesmo programa de triagem neonatal no qual foi detectado o presente caso, também foram triadas duas crianças com HbA/ Maputo e avaliadas suas respectivas mães. Todas tinham o mesmo genótipo e não apresentavam anormalidades em seus índices hematimétricos e nem sintomatologia de doença falciforme.

**Conclusão:** A avaliação clínica e laboratorial da associação de hemoglobinas variantes com a HbS é importante para determinar se tais casos apresentarão alterações clínicas, hematológicas e sintomatologia de doença falciforme. A associação HbS/Maputo, assim como a já conhecida HbS/DPunjab, pode causar doença bastante grave. Esse conhecimento possui implicações tanto individuais, quanto em termos de saúde pública. A noção prévia de que determinada variante produza fenótipo semelhante ao traço falciforme pode evitar ansiedade familiar e consultas desnecessárias. Por outro lado, se a variante em questão determinar alterações clínicas e laboratoriais significativas, deverão ser adotados protocolos de doença falciforme, como no caso descrito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105081>

ID – 2854

#### RELATO DE CASO: CRIANÇA COM PIROPOIQUILOCITOSE HEREDITÁRIA

FLA Rocha, AC Brito, M Murao, MPdM Nogueira, LR de Carvalho, CG Fernandes, PC Rodrigues, LT Babeto, MK Campos, PdV Rezende

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

**Introdução:** Os defeitos de membrana constituem causa importante de anemia hemolítica. Dentre elas, a esferocitose hereditária é a mais comum, mas outros defeitos também são conhecidos, devendo ser considerados em caso paciente com hemólise de etiologia indefinida. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 8 anos, inicia em janeiro de 2024 com febre associada a mialgia, astenia, náuseas, vômitos e cefaleia. No início de fevereiro, evoluiu com epistaxe volumosa. Avaliado no serviço de saúde e observada hepatoesplenomegalia, além de anemia grave (Hb = 3,5). Recebeu transfusão de hemácias e foi internado para propedêutica. A acompanhante relatava que a criança apresentava, desde os primeiros anos de vida, palidez e aumento do volume abdominal. Pais não consanguíneos, desconheciam doenças hematológicas. A propedêutica da internação revelou comemorativos laboratoriais de hemólise, com esferócitos no esfregaço, eletroforese de hemoglobina com padrão normal, teste para Leishmaniose negativo. Feito mielograma que descartou leucemia. Não recebeu novas transfusões durante a internação. Recebeu alta para investigação ambulatorial, sendo encaminhado ao HC-UFMG, mantendo alterações clínico-laboratoriais de hemólise, incluindo icterícia discreta e esplenomegalia de grande monta. Recebeu transfusão de concentrado de hemácias em outras duas ocasiões. Exames demonstraram curva de fragilidade osmótica imediata desviada para a esquerda e a pós incubação sem alterações; pesquisa de alfa talassemia sem deleção dos genes da alfa-globina; dosagem de G6PD e piruvato-quinase normais; EMA negativo para esferocitose hereditária. Foi realizada hematoscopia de sangue periférico, sendo visualizada poiquilocitose e teste de sensibilidade térmica mostrou fragilidade térmica aumentada. Hematoscopia da mãe com os mesmos achados. Assim, caracterizado

diagnóstico de piropoiquilocitose hereditária. Devido a manutenção de hemólise importante com anemia grave, foi encaminhado para esplenectomia em março/25. Paciente mantém hemólise após esplenectomia, mas apresentando hemoglobina em tendência de ascensão e redução dos níveis de LDH. **Conclusão:** A piropoiquilocitose hereditária é uma doença rara, considerada uma variante grave da eliptocitose hereditária e é um defeito de membrana causado por defeitos genéticos na produção da espectrina ou proteína 4.1R (componente das “conexões verticais” da membrana). É caracterizada por anemia (Hb 2–11 g/dL) e poiquilocitose extrema, similar à vista nos grandes queimados, o que nomeia a doença. Tipicamente se expressa com hemólise e suas manifestações, além das consequências de anemia crônica, como déficit de crescimento. A termosensibilidade aumentada é marca típica da doença. Usualmente, a esplenectomia é indicada com os mesmos critérios que na esferocitose hereditária, e reduz significativamente a hemólise, elevando os níveis de hemoglobina para 10–14 g/dL. Essa entidade clínica deve ser lembrada na investigação etiológica de paciente com anemia hemolítica crônica, congênita, que muitas vezes permanecem sem diagnóstico ou recebem diagnóstico tardio, podendo apresentar consequências irreversíveis da anemia grave se conduzidos erroneamente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105082>

ID – 2279

#### RELATO DE CASO: DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12 EM LACTENTE: IMPORTÂNCIA DO PAINEL GENÉTICO

MPdM Nogueira, MA Tostes, CG Fernandes, FLA Rocha, LR de Carvalho, M Murao

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

**Introdução:** As anemias megaloblásticas correspondem a um grupo de doenças as quais apresentam alterações morfológicas semelhantes no sangue periférico e na medula óssea, em sua maioria causadas pela deficiência nutricional de ácido fólico e/ou vitamina B12 (cianocobalamina) e mais raramente fazendo parte do quadro clínico de erros inatos do metabolismo. **Descrição do caso:** Lactente encaminhado com 1 ano de idade devido a bicitopenia (anemia/plaquetopenia) sem visceromegalia/adenomegalias, sem alterações neurológicas. Exame físico sem alterações, exceto por palidez cutaneomucosa. Realizado exames para propedêutica: Hb = 9,9/27 (81,28,36); RDW = 17,1; Pq = 107.000 mm<sup>3</sup>; Lc = 6.180 (31,0,1,63,5); Reticulócitos = 4,3%; BT = 0,52; DHL = 4259 (< 618); Coombs Direto negativo; ácido fólico 20; Vitamina B12 < 159 (VR > 239); Fe.sérico 72; ferritina 346; saturação de transferrina 30%; Ur = 31; Cr = 0,18; função hepática sem alterações; dosagem vitamina B12 materna normal; mielograma com MO óssea acentuadamente hiperclular com alterações megaloblásticas nas três séries; citogenética 46 XY. Iniciado tratamento com vitamina B12, com correção alterações hematológicas. Suspensa reposição da vitamina B12 após 12

meses de tratamento, mantendo B12 sérica dentro faixa normalidade. Dois anos após suspensão evoluiu novamente com anemia e dosagem de vitamina B12 sérica de 83. Reiniciado reposição, investigado síndrome de má absorção e gastrite autoimune, negativas. Mantida reposição profilática mensal e solicitado painel genético: com presença, em homozigose, de variante descrita como NM\_005142.3(CBLIF):c.183\_186de;p.(Met61Ilefs\*8), classificada como patogênica, no gene CBLIF, associado a deficiência de fator intrínseco(OMIM261000), de herança autossômica recessiva, compatível com diagnóstico deficiência congênita de fator intrínseco. Desde então mantém reposição de vitamina B12 mensal. **Conclusão:** A deficiência hereditária de fator intrínseco leva a diminuição ou ausência de absorção de vitamina B12 da dieta. Pacientes com esse distúrbio geralmente apresentam anemia megaloblástica e atraso no desenvolvimento entre 1 e 5 anos de idade, embora apresentação tardia possa ocorrer. A cobalamina sérica está diminuída e acidemia metilmalônica/acidúria/hiper-homocisteinemia/homocistinúria podem ocorrer, em menor intensidade do que observado nos erros inatos do metabolismo celular da cobalamina. Pouco menos de 100 crianças com deficiência hereditária do fator intrínseco foram relatadas na literatura e menos que 50-casos confirmados por estudo molecular. A deficiência de fator intrínseco congênita é muito rara, porém com bom prognóstico se diagnóstico precoce e tratamento adequado (reposição de vitamina B12 intramuscular por toda a vida) no entanto, sem tratamento, o dano neurológico e complicações hematológicas progridem e podem ser irreversíveis ou fatais.

#### Referências:

Watkins D, Rosenblatt DS. Inborn errors of cobalamin absorption and metabolism. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011;157C(1):33-44.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105083>

ID – 3331

#### RELATO DE CASO: MIELOFIBROSE AUTOIMUNE EM PACIENTE PEDIÁTRICO

MPdM Nogueira, MA Tostes, AC Brito,  
CG Fernandes, FLA Rocha, LR de Carvalho,  
LT Babeto, MK Campos, PC Rodrigue,  
PdV Rezende, M Murao

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

**Introdução:** A fibrose da medula óssea é um achado histopatológico, muitas vezes identificada durante investigação de citopenia. Pode ser clonal (MFPC) causada por mutações nos genes JAK2/CALR/MPL ou autoimune (MFAI) condição rara e benigna, associada a doenças autoimunes. **Descrição do caso:** Sexo masculino, 8-anos, com febre intermitente, sudorese noturna e perda de peso, sem queixas osteoarticulares/adenomegalias. Encaminhado pela infectologia devido a anemia e esplenomegalia. Primeira consulta hematologia

pediátrica ex.físico palidez cutâneo/mucosa e esplenomegalia leve; propedêutica: Hb 10,2/30 (72/24/34); RDW 19,6; Pq534mil; Lc5.140 (63/0/0/10/27); Ret. 1,6%; BT 0,61; LDH 171; PCR 151; Sat.Transf. 8%; Fe 34; Ferrit. 102; vit.B12 420; CDIG2+; ALPS-neg; DebTestneg; IgG2.115 (>pP97) e Imunofenotipagem de linfócitos CD3 <p10 (sem critérios imunodeficiência); FAN neg; função hepática, renal e íons sem alterações; sorologias negativas; JAK2 neg; BCR-ABLneg. PETSCAN: discreto hipermetabolismo linfonodos torácicos SUV 7,33; linfonodos interaorticocaval e para-aórtico esquerdos SUV 5,56, sem caracterizar adenomegalia; hepatoesplenomegalia sem hipercaptação, MO sem hipercaptação; Biópsia linfonodo intra-abdominal: hiperplasia reacional, imunohistoquímica negativa para neoplasia. Mielograma: levemente hiper celular, dispoiese leve eritrocítica/granulocítica, série megacariocítica maturação preservada. Citogenética MO 46,XY. Biópsia MO: relação tecido hemolinfopoiético/adiposo 80%/20%, série granulocítica normocelular, série eritróide hipocelular, série megacariocítica hiper celular/agregados frouxos; maturação/topografias preservadas. Depósito discreto de ferro e fibrose reticulínica grau 3. Imunohistoquímica: MPO+, TdT+, CD3+, GgA+, CD34+, CD20+, PAX5+, CD68+; Positividade TdT em 10% elementos precursores/hematogônias; Permeação linfóide intersticial de células T/B com predominância de células T; Plasmocitose politípica leve intersticial. Diante dos achados clínicos/laboratoriais compatíveis com MFAI, uma vez que hemograma sem leucocitose (ausência de desvio escalonado, basofilia/eosinofilia/monocitose) e trombocitose, avaliação da MO sem aumento de blastos/alterações compatíveis com MFPC. Iniciado prednisona (1 mg/kg/dia) com correção das alterações clínico e laboratoriais após 4 semanas. No desmame houve retorno dos sintomas e alterações laboratoriais, associado azatioprina, com melhora na 3ª semana. **Conclusão:** A MFAI apresenta fisiopatogenia não completamente compreendida, caracterizando-se pela presença de fibrose MO em ambiente pró-inflamatório com hiperativação linfóide secretando citocinas pró-fibróticas (TGF-β; IL-8; IFN-γ). Manifestações clínicas são incomuns e geralmente associadas a condição de base, com citopenias e eplenomegalia leve/ausente. Em crianças é comumente observada em portadores de doenças autoimunes ou erros inatos da imunidade. O diagnóstico é desafiador, e inclui achados característicos na MO (fibrose reticular leve/moderada; agregados linfóides; ausência de eosinofilia/basofilia periférica, osteosclerose/alterações ósseas e displasia celulares), citopenia crônica associada a doença autoimune ou apenas evidência de autoanticorpos. Apresenta prognóstico favorável e responde a imunossupressão. A distinção entre MFAI e MFPC é de extrema importância uma vez que possuem prognóstico e tratamento diferentes.

#### Referências:

Kim TO, Curry CV, Wiszniewska J, et al. Pediatric autoimmune myelofibrosis: experience from a large pediatric tertiary care center. *Pediatr Blood Cancer.* 2023;70(4):e30144.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105084>

ID – 2014

**SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDE PEDIÁTRICA:  
SÉRIE DE CASOS**

BP Blanco, MP Garanito, JDA Carneiro

*Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da  
Faculdade de Medicina da Universidade de São  
Paulo (HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brasil*

**Introdução:** A Síndrome Antifosfolípide (SAF) pediátrica é uma doença autoimune rara, com prevalência de 2,5/100.000 crianças e predomínio no sexo feminino (65%). O quadro clínico pode estar associado a manifestações trombóticas ou não trombóticas, como citopenias autoimunes, livedo reticular e quadros neurológicos, os quais podem preceder os eventos trombóticos vasculares. A característica laboratorial é a presença persistente ( $\geq 12$  semanas) de títulos elevados de anticorpos antifosfolípides, incluindo Anticoagulante Lúpico (AL) positivo, Anticorpos Anticardiolipina (ACL) IgG ou IgM ( $> 40$  GPL/MPL ou  $> 99^\circ$  percentil) e/ou anticorpos anti- $\beta 2$ -glicoproteína I (anti- $\beta 2$ GPI) IgG ou IgM em título  $> 99^\circ$  percentil. Até o momento, não há critérios diagnósticos específicos para a SAF pediátrica. **Objetivo:** Descrever uma série de casos de SAF pediátrica. **Materiais e métodos:** Análise retrospectiva de prontuários de pacientes com idade inferior a 18-anos, registrados no ambulatório de trombooses, no período de abril/2016 a junho/2025 e descrição dos dados demográficos, quadros clínico e laboratorial, intervenções terapêuticas e desfecho. **Resultados:** Seis pacientes foram identificados, 50% do sexo feminino, idade média ao diagnóstico de 8-anos (4–15 anos) P1. Feminino, 13-anos. Trombocitopenia imune desde 11-anos. Trombose venosa do seio sagital superior. AL positivo por três anos. Heparina de Baixo Peso Molecular (HPBM) terapêutica por seis meses, seguida de profilática associada à Hidroxicloroquina (HCQ). P2. Masculino, 4-anos. Previamente hígido. Acidente vascular isquêmico com acometimento da artéria cerebral média, na vigência de infecção herpética labial. AL, ACL (IgG) e anti- $\beta 2$ GPI (IgG e IgM) positivos. Em uso de antiagregante plaquetário desde o evento agudo há dois anos P3. Masculino, 5-anos. Previamente hígido. SAF catastrófica na vigência de pneumonia por *Mycoplasma pneumoniae*. Trombose em veia cava inferior, ilíacas, safenas magnas, jugulares internas e seio sagital superior. AL positivo. Recebeu enoxaparina terapêutica por nove meses, associada à rituximabe, HCQ, imunoglobulina, corticoterapia e plasmáfereze. Mantém profilaxia com HBPM P4. Feminino, 4-anos. Leucemia linfoblástica aguda. Trombose de veias cefálica e subclávia. AL positivo por 16-meses. Anticoagulação terapêutica por 6 semanas seguida de profilaxia por 2-anos até negatificação AL e remissão da doença P5. Masculino, 14-anos. Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES). Tromboembolismo pulmonar. AL positivo. Mantém enoxaparina terapêutica com previsão de seis meses de tratamento P6. Feminino, 15-anos. LES. Vasculopatia livedoide, nefropatia aguda por anticorpos antifosfolípides e AL positivo. Em uso de antiagregante plaquetário como profilaxia primária. Não houve recorrência ou óbitos nos casos analisados. **Discussão:** Esta série de casos corrobora com a literatura quanto a potencial gravidade da SAF. A associação aos fenômenos autoimunes, infecciosos e

neoplásicos exige elevada suspeita diagnóstica, mesmo na ausência de fenômenos trombóticos. A despeito do tratamento padrão para a SAF trombótica ser a anticoagulação com inibidores da vitamina K, perante o alto risco de interação medicamentosa, optamos por HBPM, sem intercorrências e com boa resposta. Em casos de maior gravidade, a utilização de imunomoduladores deve ser considerada. **Conclusão:** A SAF pediátrica é uma doença grave e rara. Na ausência de critérios de classificação ou diagnóstico específicos para a pediatria, é possível que tal condição clínica seja subdiagnosticada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105085>

ID – 1150

**SÍNDROME DA TROMBOCITOPENIA COM  
AUSÊNCIA DE RÁDIO EM RECÉM-NASCIDO:  
UM RELATO DE CASO**GM Roson, LAA Pereira, AH Cherulli, CSD Fraga,  
GD Ribeiro, GR Couto, LF Silva*Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-  
Campinas), Campinas, SP, Brasil*

**Introdução:** A síndrome da Trombocitopenia com Ausência de Rádio (TAR) é uma síndrome congênita rara de herança autossômica recessiva. Ela é caracterizada pela ausência bilateral dos raios com a presença dos polegares e trombocitopenia geralmente manifestada ao nascimento ou durante o período neonatal, podendo ser profunda e levando à significativa morbidade. Seus achados hematológicos característicos são trombocitopenia hipomegacariocítica que tende a melhorar conforme o envelhecimento, reações leucemoides periódicas e eosinofilia. **Descrição do caso:** Recém-Nascida (RN) a termo (01/03/25), sexo feminino, Apgar 8/9, com agenesia de rádio bilateral, apresentando ao nascimento petéquias em membros inferiores. Hemograma inicial evidenciou plaquetopenia (30.000). Após 3 dias evoluiu com icterícia, necessitando de fototerapia, e novo hemograma evidenciou plaquetas em queda (21.000). Transferida para a UTI neonatal, recebeu 1 concentrado de plaquetas e permaneceu em fototerapia por 48h. Manteve-se estável, em ar ambiente e com boa aceitação de dieta enteral via oral sem intercorrências. Após a transfusão, observou-se elevação plaquetária para 116.000. Recebeu alta no dia seguinte e segue em acompanhamento com equipe de genética, ortopedia, hematologia e fisioterapia. Passou por períodos de desconforto ao evacuar, mas melhorou após uso de probiótico e troca de fórmula. Relata presença de regurgitação em pequena quantidade após todas as mamadas. Avaliação fonoaudiológica e teste da linguinha sem alterações. Imunização adequada. Mantém suplementações de rotina para a idade. Cariótipo 46,XX. Exames de imagem: US transfontanelar e abdominal normais (04/03); ecocardiograma com forame oval pérvio (06/03). Teste do pezinho normal. Hemogramas com plaquetopenia persistente; último (08/04) com Hb 8,1, Ht 23,9, leucocitose (15.320 – 50% típicos, 33% segmentados e 11% eosinófilos), plaquetas 21.000, alterações morfológicas (anisocitose, microcitose,

poiquilocitose), B12 1.273, ácido fólico >20.000, PCR 0,03, FAN e FR não reagentes. Ao exame físico: BEG, normocorada, hidratada, ativa e reativa, anictérica e acianótica. Mãos em rotação interna, com movimentação preservada; implantação auricular limítrofe; MV+ sem ruídos adventícios; bulhas rítmicas normofonéticas sem sopros audíveis; abdome globoso, normotenso, indolor à palpação superficial e profunda, com hérnia umbilical e RHA+; sem sinais meníngeos; genitália feminina típica e ânus pérvio. **Conclusão:** A síndrome TAR é rara e complexa, sobretudo no período neonatal. O caso da RN com petéquias, icterícia e agenesia radial bilateral ilustra esses desafios. A resposta positiva ao tratamento com concentrado de plaquetas e sua normalização subsequente são encorajadoras, indicando que a condição pode melhorar com o tempo. Já a leucocitose com eosinofilia sugere um processo inflamatório em curso, reforçando o acompanhamento contínuo. Apesar da ausência de tratamento específico, medidas de suporte e seguimento multidisciplinar são essenciais para o bem-estar da paciente.

#### Referências:

1. Petit F, Boussion S. Thrombocytopenia Absent Radius Syndrome. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK23758/>.
2. Hedberg VA, Lipton JM. Thrombocytopenia with absent radii: a review of 100 cases. *American Journal of Pediatric Hematology/Oncology*. 1988;10(1):51-64.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105086>

ID – 815

#### SÍNDROME DE EVANS: SÉRIE DE CASOS

DL Novaes, Tds Vilela, VC Fanger, JAP Braga

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Síndrome de Evans (SE) é uma doença de etiologia imunológica que cursa com uma combinação de citopenias, a mais comum das alterações é a presença de anemia hemolítica autoimune associada à trombocitopenia imune. As manifestações clínicas são diversas e dependem da gravidade das citopenias. A SE possui um difícil resposta ao tratamento, tendendo a cronicidade e recidivas. **Objetivos:** Este trabalho visa por meio de uma série de casos de SE fornecer uma visão dos aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de prontuário eletrônico dos pacientes com diagnóstico de SE em acompanhamento em um ambulatório pediátrico de atendimento terciário, no período de 2019 a 2023. O estudo obteve aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa Médica (CAAE: 65753722.0.0000.5505). **Resultados:** Dos sete pacientes com SE, cinco eram do sexo masculino, com idade média de 10 anos (0,7–15 anos), e dois do sexo feminino, com idade média de oito anos (0,8–15 anos). Quatro dos pacientes eram brancos, dois pardos e um negro. A idade mediana na citopenia inicial foi de 11-anos (0,9–15 anos). Inicialmente duas crianças apresentavam anemia, neutropenia e plaquetopenia

e uma criança neutropenia associada a plaquetopenia. A contagem média de plaquetas no diagnóstico foi 41857 mm<sup>3</sup> (5.000–115.000). O Teste de Antiglobulina Direta (TAD) era positivo em cinco pacientes. Durante a investigação foi diagnosticado um paciente com Síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA), por meio do exoma, e um paciente com Imunodeficiência Comum Variável (IDCV). O sangramento mucocutâneo esteve presente em 70% dos pacientes. Não ocorreram casos de sangramento grave. Três pacientes receberam corticoide como primeiro tratamento e dois imunoglobulina intravenosa. Tratamento de segunda linha (Rituximabe) foi utilizado em dois pacientes. Em um paciente foi realizada esplenectomia e posteriormente, o Transplante de Células-Tronco Hematopoieticas (TCTH) devido ao diagnóstico de SWA. Remissão ocorreu em três pacientes, entre 1-anos e 5-meses até 3-anos e 9-meses, após a data do diagnóstico. **Discussão e conclusão:** Nos cinco anos deste estudo apenas sete pacientes foram acompanhados no serviço terciário, confirmando a raridade da doença. A mediana da idade (11-anos) foi superior à descrita em estudos anteriores (5,4 e 9 anos de idade). Houve predominância do sexo masculino (71%), semelhante ao relatado por Blanco et al., 2023. Citopenias múltiplas foram encontradas em 42,8% dos pacientes, inferior dos 60,9% de Al Gaithi, 2016. A trombocitopenia teve alta prevalência, o que justifica a queixa de sangramento mucocutâneo como manifestação mais frequente. A necessidade de tratamento de segunda linha foi menor do que achados da literatura. Este estudo apresentou limitações devido a metodologia retrospectiva e ao tamanho amostral, provavelmente por ser uma doença rara e período curto de análise. Em conclusão, observamos neste estudo semelhança com a literatura quanto à cronicidade, dificuldade terapêutica e recidivas. Conclusões sobre a SE representam um desafio, reforçando a necessidade de publicações de séries de casos e estudos mais amplos para melhor manejo dos pacientes com a síndrome.

#### Referências:

1. Blanco BP, Garanito MP. Pediatric Evans Syndrome: A 20-year experience from a tertiary center in Brazil. *Hematol Transfus Cell Ther*. 2023;45(2):196-203.
2. l Ghaithi I, Wright NA, Breakey VR, et al. Combined Auto-immune Cytopenias Presenting in Childhood. *Pediatr Blood Cancer*. 2016;63(2):292-8.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105087>

ID – 938

#### SÍNDROME DE FANCONI INDUZIDA APÓS 7-ANOS DO USO DE DEFERASIROX EM CRIANÇA COM BETA TALASSEMIA DEPENDENTE DE TRANSFUSÃO: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

GLA Revoredo<sup>a</sup>, LS Henriques<sup>b</sup>, L Soares<sup>c</sup>, G Morezi<sup>c</sup>, CS Rodrigues<sup>a</sup>, LO Maia<sup>a</sup>, BO Lemos<sup>a</sup>, SR Loggetto<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Instituto D'or de Pesquisa e Ensino, São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

<sup>c</sup> Banco de Sangue de São Paulo – Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Síndrome de Fanconi (SF) é uma desordem tubular renal caracterizada por excreção aumentada de substâncias como potássio, fósforo, bicarbonato e glicose. As causas mais comuns são as adquiridas secundárias a medicamentos, mas também pode ser hereditária. A disfunção ocorre prioritariamente no túbulo contorcido proximal, o qual é o principal local de excreção de fármacos e o mais atingido pela toxicidade medicamentosa, impedindo a reabsorção de tais substâncias. Os sintomas são inespecíficos, com fraqueza muscular generalizada, poliúria e polidipsia. O objetivo deste relato de caso é alertar para a possibilidade de desenvolvimento de SF após uso crônico de Deferasirox (DFX). **Descrição do caso:** Criança, 9-anos, diagnóstico de beta-talassemia dependente de transfusão desde 9-meses de vida, segue em tratamento regular com concentrado de hemácias filtradas e fenotipadas para manter a hemoglobina pré-transfusional  $\geq 9,5$  g/dL. Iniciou terapia quelante de ferro com DFX aos 2-anos. Aos 3-anos recebeu, durante 10-meses, terapia quelante combinada com desferoxamina e DFX por sobrecarga de ferro hepática moderada (LIC 12,6 mg/g peso seco). Após melhora dessa sobrecarga, voltou a receber monoterapia com DFX, mantendo desde então uma dose média de 20 mg/kg/dia. Em abril de 2025 teve constipação intestinal prolongada, necessitando de lavagem intestinal. Algumas horas depois evoluiu com intensa prostração, olhar vago e retroversão ocular, fraqueza muscular com paralisação de movimentos de membros inferiores e palidez, sem perda de consciência. Exame neurológico normal, apresentou hipertensão (PAS e PAD acima do p95). Manteve PA (130/90–150/110) e troponina elevadas, além de Síndrome da Encefalopatia Reversível Posterior (PRES) detectada pela ressonância magnética, configurando emergência hipertensiva tratada com nitroprussiato por 48 horas e desmame após a introdução da amlodipina e hidralazina. Doppler urinário mostrou redução bilateral do índice de resistividade das artérias intrarrenais. Os exames de entrada mostraram glicosúria, proteinúria, hipercalcúria e hiperfosfatúria. No sangue apresentou hipofosfatemia, hipouricemia, hipocalemia e acidose metabólica, com cálcio e creatinina normais. Com exceção do quadro hipertensivo, todos esses achados são compatíveis com SF, provavelmente secundária ao uso de DFX, o qual foi suspenso. Tratada com reposição intravenosa de potássio, fósforo e bicarbonato de sódio, os quais foram transicionados para via oral na alta, usados por mais 2-meses e após, retirada progressiva das reposições. Quelação de ferro atual com deferiprona. **Conclusão:** Os exames habitualmente realizados para avaliação renal, como taxa de filtração glomerular, creatinina sérica e proteinúria não são os mais adequados para identificação da SF. Constatamos que existe a possibilidade da SF em pacientes que fazem uso de DFX, mesmo com boa quelação e após anos de uso da medicação, como no caso descrito. Dessa forma, sugerimos que um painel metabólico sérico (sódio, potássio, gasometria venosa, cálcio, fósforo e ácido úrico) e urinário (urina I, relação cálcio/creatinina e relação proteína/creatinina) passe a fazer parte da rotina de

acompanhamento desses pacientes a cada 4–6 meses, permitindo diagnóstico precoce da síndrome de Fanconi e tratamento imediato, impedindo consequências graves a longo prazo e desfechos desfavoráveis.

#### Referências:

1. Yui J, et al. Deferasirox-associated Fanconi syndrome in adult patients with transfusional iron overload. *Vox sanguinis*. 2021;116(7):793-7.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105088>

ID – 693

#### SÍNDROME DE PANCITOPENIA AUTOINFLAMATÓRIA POR DEFICIÊNCIA DE DNASE 2

PB Blum, JB Fonseca, DT Ivankovich

Hospital Infantil Darcy Vargas, São Paulo, SP, Brasil

**Objetivo:** Relatar um caso muito raro de falência medular por deficiência de DNASE 2. **Descrição do caso:** Menina aos 6-anos realizou hemograma por febre e evidenciado plaquetopenia. Aos 10-anos durante quadro febril estava pancitopênica (Hb 6,7 g/dL VCM=112 leucócitos 700  $\text{mm}^3$  granulócitos 340  $\text{mm}^3$  plaquetas 20.000  $\text{mm}^3$ ). RN PIG andou aos 3-anos com atraso na fala tomografia de crânio normal referia diarreia com muita frequência. Pais não consanguíneos sem doença na família. Sem desvios fenotípicos com discreta hepatomegalia. Mielograma hipocelular com discreta hemofagocitose; Biópsia de medula óssea com celularidade de 5% sem displasia; Citogenética de medula óssea normal. Com a hipótese de falência medular grave verificamos: HbF aumentada DEB teste negativo Comprimento telomérico normal Citometria para HPN negativa. Paciente também apresentava: colestase aumento persistente e importante de IgA perfil reumatológico normal Paineis NGS para doenças imuno-hematológicas negativo. Durante seguimento paciente apresentou várias internações por infecção com pancitopenia porém em diversos momentos fora de infecção a pancitopenia se resolvia por completo exceto por manter linfopenia. Após 2 anos passou a ter tubulopatia e proteinúria nesta ocasião conseguimos realizar Exoma com mutação no gene DNASE2 posição: chr19:12.992.143 variante: NM\_001375:3:c.47C>A:p. (Ala16Asp) em heterozigose (zigosidade: 55,77%) compatível com Síndrome de Pancitopenia Autoinflamatória (AIPCS). Paciente ficou em terapia de suporte. Apesar de estar há 6-meses com hemograma normal apresentou quadro de pneumonia evoluindo rapidamente com pancitopenia grave sepse e óbito. **Discussão:** A AIPCS ocorre por mutação no gene DNASE2 localizado no cromossomo 19p13. Os primeiros três casos foram relatados em 2017 por Rodero et al. sugerindo ser uma desordem autossômica recessiva. Eles verificaram que estes pacientes tinham níveis aumentados de citocinas pro inflamatórias classificando como interferonpatia do tipo I. Apenas um outro caso foi descrito por Hong et al. em 2020 também com mutação em homozigose sendo a nossa paciente o quinto caso descrito porém com a mutação em heterozigose.

Esta síndrome se caracteriza por episódios de pancitopenia grave que começam a ocorrer por volta dos 6-anos como observado em todos os casos relatados associada a febre recorrente hepatoesplenomegalia e um estado hiper inflamatório. Em nosso caso o aumento importante de IgA era devido a esta inflamação. Nestes pacientes também podem ocorrer: diarreia crônica proteinúria colestase linfopenia atraso motor e de aprendizagem vasculites e artropatia. Nossa paciente com a mutação em heterozigose apresentava hemograma praticamente normal exceto por linfopenia leve porém nos episódios de infecção fazia pancitopenia grave por falência medular que durava meses e necessitava de transfusões tinha história de diarreia e febre recorrentes colestase proteinúria tubulopatia e déficit cognitivo evidenciando o mesmo quadro clínico dos pacientes descritos com a mutação em homozigose. Para entender melhor o padrão de herança o próximo passo será procurar a mesma variante genica nos pais. Apenas o caso descrito por Hong et al. foi tratado com inibidor de JAK (baricitinibe) com boa resposta. **Conclusão:** Na presença de outros sinais sistêmicos deve-se lembrar de doença autoinflamatória congênita no diagnóstico etiológico da falência medular.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105089>

ID – 3177

#### SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA: DOIS CASOS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM DESFECHOS CONTRASTANTES

EIS Frois<sup>a</sup>, BVF Escalda<sup>a</sup>, CRN Gribel<sup>a</sup>,  
MdO Rezende<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Metropolitano Odilon Behrens, Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

**Objetivo:** A síndrome Hemofagocítica (HLH) é uma condição potencialmente fatal e o atraso em seu diagnóstico pode ser determinante para a mortalidade. É essencial o conhecimento dos seus critérios diagnósticos para que os profissionais de saúde possam suspeitar e intervir o mais precocemente possível. **Metodologia:** Descrição de dois casos clínicos de síndrome hemofagocítica secundária a infecção por meio de análise de prontuários exames realizados e revisão da literatura. **Descrição do caso:** Trata-se de uma paciente do sexo feminino com 19-meses de idade. Iniciou com prostração inapetência e febre diária. Foi admitida no Hospital Odilon Behrens após 14-dias de evolução dos sintomas. Identificou-se hepatoesplenomegalia LDH elevado anemia (hemoglobina de 7,9 g/dL) e leucopenia (3.800 mm<sup>3</sup>). Evoluiu com pancitopenia progressiva e neutropenia grave (296 mm<sup>3</sup>). Mielograma não evidenciou presença de parasitas figuras de hemofagocitose ou blastos. Sorologia positiva para leishmaniose. HScore para síndrome hemofagocítica com probabilidade de 94%. Instituído tratamento com anfotericina B lipossomal com posterior melhora clínica e laboratorial. A segunda paciente do sexo feminino com 34-dias de vida e nascida a termo filha

de pais com deficiência auditiva apresentou febre há três dias sem outros sintomas. Procurou atendimento no Hospital Odilon Behrens devido a três dias de febre sem outros sintomas associados. Apresentava plaquetopenia (115.000 mm<sup>3</sup>) anemia (Hb 9 g/dL) e LDH elevado (4.669 U/L). Em 24 horas evoluiu com inapetência distensão abdominal piora respiratória e queda progressiva de plaquetas até 13.000 mm<sup>3</sup> evoluindo rapidamente para falência multissistêmica com necessidade de ventilação mecânica e suporte com vasopressores. PCR para CMV na urina foi positivo e o diagnóstico de HLH foi confirmado por HScore com probabilidade de 96%–98%. Iniciado tratamento com dexametasona imunoglobulina e ganciclovir. Tentou-se transferência para centro com acesso ao protocolo HLH-2004 sem sucesso devido à instabilidade hemodinâmica choque refratário e encefalopatia hepática. Considerou-se HLH primária mas a investigação não foi possível antes do óbito ocorrido 17-dias após o início dos sintomas. **Discussão:** A HLH é uma síndrome de hiperativação imunológica que causa dano tecidual por falhas na regulação de macrófagos e linfócitos resultando em hemofagocitose e excesso de citocinas. Pode ser primária por mutações genéticas ou secundária geralmente associada a infecções ou doenças reumatológicas – sendo chamada nesse caso de síndrome de ativação macrófágica. As formas secundárias à Leishmaniose Visceral (VL-HLH) e ao Citomegalovírus (CMV-HLH) compartilham sintomas mas diferem no prognóstico: enquanto a VL-HLH costuma responder bem ao tratamento antiparasitário a CMV-HLH tende a evoluir de forma mais grave especialmente em imunossuprimidos. **Conclusão:** A síndrome hemofagocítica representa um desafio diagnóstico devido à sua apresentação clínica inespecífica e rápida progressão. Os casos descritos ilustram a importância da suspeição clínica precoce. Enquanto a HLH secundária à leishmaniose visceral mostrou boa resposta ao tratamento específico a forma associada ao citomegalovírus teve evolução rapidamente fatal reforçando a variabilidade prognóstica da doença conforme o agente desencadeante. Assim o reconhecimento precoce da HLH e o início imediato do tratamento adequado são determinantes para a sobrevida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105090>

ID – 2236

#### SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA COM ALTERAÇÃO CITOGENÉTICA, T(3;4)(P14;Q12), EM ADOLESCENTE

LR Carvalho, MK Campos, M Murao, AC Brito,  
LT Babeto, PV Rezende, PC Rodrigues,  
MA Tostes

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

**Introdução:** A Síndrome Hipereosinofílica (SHE) é uma condição rara em crianças, de difícil diagnóstico etiológico e que requer tratamento precoce na presença de lesões de órgãos alvo. As anormalidades citogenéticas associadas à eosinofilia ainda são pouco estabelecidas, sendo necessários mais

estudos para identificação de alvos terapêuticos. **Descrição do caso:** Masculino, 15-anos, previamente hígido, iniciou em 05/2023 com tosse crônica, diagnosticada asma e iniciado corticoide inalatório com melhora parcial. Em 2024 necessitou ser internado em 2 ocasiões devido à asma grave com necessidade de CTI. Hemograma evidenciava leucocitose com eosinofilia (40%; 7.400 eosinófilos/mm<sup>3</sup>). Entre julho e 09/2024, evoluiu com piora importante da função pulmonar, esofagite eosinofílica, hepatoesplenomegalia, dermatografismo e aumento da leucocitose/eosinofilia (valor máximo de 77.710 leucócitos/mm<sup>3</sup> e 32.638 eosinófilos/mm<sup>3</sup>), a despeito do uso de corticoide (1 mg/kg/dia) por 20 dias. Encaminhado ao HC-UFMG, sendo descartadas causas secundárias infecciosas, reumatológicas e linfoproliferativas. Realizada propedêutica de Medula Óssea (MO). Mielograma: hiperplasia relativa de série granulocítica com aumento de série eosinofílica. Imunofenotipagem MO: sem expressões antigênicas aberrantes. Pesquisa de BCR-ABL e de mutação FIP1L1-PDGFR: negativos. Cariótipo MO: 46, XY, t(3;4)(p14;q12). Biópsia MO: hiperplasia às custas de proliferação importante de eosinófilos maduros e imaturos e fibrose grau 1. Iniciado tratamento (10/2024) com hidroxiureia até 2500 mg/dia por 30 dias para leucorredução. Iniciado Imatinibe 100 mg/dia em 11/2024 (leucócitos <10.000 mm<sup>3</sup>). Atingiu resposta hematológica completa, melhora expressiva da função pulmonar e resolução da hepatoesplenomegalia 1 mês após o início do Imatinibe. Em 06/2025 repetida propedêutica de MO. Mielograma: MO levemente hipocelular, série granulocítica relativamente hiperplásica com leves, alterações disgranulocitopoiéticas. Cariótipo MO: 46, XY. Biópsia MO: normocelular, eosinofilia discreta, fibrose não avaliável. **Conclusão:** A incidência da SHE é de cerca de 0,4 casos/milhão, a minoria dos casos apresentam anormalidades genéticas recorrentes. Destas, a mais comum é a fusão FIP1L1-PDGFR, sendo mais frequente em pacientes do sexo masculino. O número de mutações descritas têm aumentado, com relatos de casos envolvendo outros pares do 4q12 (PDGFR), 5q31~33 (PDGFRB), 8p11~12 (FGFR1), 9p24 (JAK2) or 13q12 (FLT3). A classificação WHO 2022 inclui os novos pares, identificando as mutações que têm melhor resposta aos diversos inibidores de tirosino-quinase. Os pacientes com mutações envolvendo PDGFR e PDGFRB respondem bem ao imatinibe, conforme observado no caso descrito. Com a descrição de novas anormalidades genéticas recorrentes, cada vez menos pacientes serão classificados como SHE idiopática, permitindo o avanço de terapias mais específicas e melhor entendimento da hipereosinofilia.

#### Referências:

Shomali W, Gotlib J. World Health Organization and International Consensus Classification of eosinophilic disorders: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. *Am J Hematol*. 2024;99(5):946-68. van Grotel M, de Hoog M, de Krijger RR, Beverloo HB, van den Heuvel-Eibrink MM. Hypereosinophilic syndrome in children. *Leuk Res*. 2012;36(10):1249-54.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105091>

ID – 130

#### SÍNDROMES HEMORRÁGICAS COMO CAUSA DE MORTALIDADE INFANTIL NO BRASIL: UMA ANÁLISE DE 2013 A 2023

MA Pallotta<sup>a</sup>, DCd Silva<sup>a</sup>, RS Pallotta Filho<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade do Oeste Paulista (Unoeste), Guarujá, SP, Brasil

<sup>b</sup> Universidade do Oeste Paulista (Unoeste), Presidente Prudente, SP, Brasil

**Introdução:** A mortalidade infantil apresenta uma taxa de 12,62 óbitos por mil nascidos vivos no Brasil e dentre as causas, estão as síndromes hemorrágicas, que incluem desde distúrbios hereditários até quadros adquiridos, as quais, embora pouco prevalentes, exigem maior atenção por sua gravidade. Diante disso, é importante compreender o perfil dos óbitos infantis por essas condições para orientar ações de prevenção e cuidado. **Objetivos:** Analisar a distribuição e perfil sociodemográfico da mortalidade infantil nas regiões do Brasil associada às síndromes hemorrágicas. **Material e métodos:** Estudo ecológico com dados provenientes do Sistema de Informação sobre Mortalidade que incluiu todos os óbitos infantis (de 0 a 1 ano de vida) registrados no Brasil entre os anos de 2013 e 2023, cuja causa básica de morte esteja classificada entre os códigos D65 e D69 do Código Internacional da Doença (CID-10) 10ª Edição, que abrangem as síndromes hemorrágicas: Coagulação Intravascular Disseminada (CIVD); Deficiência Hereditária do Fator VIII; Deficiência Hereditária do Fator IX, Outros Defeitos da Coagulação; Púrpura e Outras Afecções Hemorrágicas. As variáveis analisadas compreenderam o ano do óbito, região, sexo do recém-nascido, coloração da pele (brancos e não brancos, pretos, pardos, amarelos e indígenas) e idade. Foi utilizado o programa estatístico SPSS versão 15.0, aplicando o teste de Kolmogorov-Smirnov, teste de Levene e ANOVA-one way. **Resultados:** No período de 2013 a 2023, foram notificados 721 óbitos decorrentes dos CIDs D65 a D69 no Brasil, com uma média de 72,1 casos por ano. As regiões com maiores percentuais foram Sudeste com 35,4% e Nordeste com 29,4%. Em contrapartida, os menores índices foram encontrados no Sul (5,1%) e Centro-Oeste (9,8%). A diferença entre as regiões, evidenciou significância estatística, com  $p < 0,0001$ . Ao analisar os óbitos, de acordo com o CID-10, a CIVD (D65) foi a mais prevalente em todas as regiões com 47,4% dos casos, enquanto a púrpura e outras afecções hemorrágicas (D69) tiveram a menor prevalência (0,28%). Já ao avaliar as características sociodemográficas, nota-se que 55,5% ocorreram no sexo masculino e 54% em não brancos. A grande maioria dos óbitos ocorreu entre os 28 e 364 dias de vida (90,3%). **Discussão e conclusão:** Assim como no estudo de Pinheiro et al. (2021), as síndromes hemorrágicas nas regiões brasileiras se apresentaram majoritariamente no período pós-neonatal, evidenciando a importância de atenção prolongada ao risco de coagulopatias no primeiro ano de vida. Além disso, a CIVD quando diagnosticada precocemente, apresenta melhor prognóstico. As diferenças na distribuição, pode refletir as desigualdades na qualidade da

assistência, notificação e investigação dos óbitos. Vale ressaltar as limitações inerentes ao uso de dados secundários, como subnotificação e ausência de informações clínicas detalhadas. A mortalidade infantil decorrente de síndromes hemorrágicas possui distribuição heterogênea entre as regiões brasileiras, contudo o perfil sociodemográfico se apresentou de modo semelhante. Esses achados reforçam a necessidade de vigilância epidemiológica, diagnóstico precoce e cuidados especializados para reduzir a mortalidade por distúrbios hematológicos na infância, especialmente em regiões mais afetadas.

#### Referências:

Ostilla L, et al. Disorders of coagulation in the newborn. *Neoreviews*. 2024;25(11):694-709.

Pinheiro BL, et al. Qual a importância das coagulopatias como causa de óbito nos menores de 1 ano no Brasil?. *Revista de Saúde*. 2021;12(2):41-4.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105092>

ID – 2160

#### TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA CORTICORRESISTENTE EM ESCOLAR, UM RELATO DE CASO

CF Costa, VV Alves, GBM da Silva, ÁCM Martins,  
HS Andrade, GR Portugal, CCFD Cendon,  
TCFD Mello, DCFD Mendonça, C Burak

Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador,  
BA, Brasil

**Introdução:** A Trombocitopenia Imune Primária (PTI) é uma doença autoimune que promove destruição das plaquetas, plaquetopenia súbita e afeta crianças de todas as idades que, na maioria dos casos, responde rapidamente ao tratamento. As manifestações variam de ausência de sintomas a hemorragias graves e o tratamento inclui acompanhamento clínico e laboratorial, corticoide e imunoglobulina humana, dependendo da condição clínica do paciente, porém, casos graves, refratários e crônicos exigem ampla investigação e outras terapias. **Descrição do caso:** Menor, 6 anos, masculino, história de gastroenterite viral por 4 dias, evoluindo com hematoma periorbitário volumoso seguido de equimoses em membros. Exames evidenciaram plaquetopenia ( $13.000 \text{ mm}^3$ ). Diante da suspeita de PTI, prescrita Imunoglobulina Humana intravenosa (IgH) contudo, foi suspensa por reação adversa. Optado por pulsoterapia com metilprednisolona, estendida para 5-dias, por ausência de resposta sustentada. Como manteve plaquetopenia gravíssima (abaixo de 5000), foi optado por repetir IgH em unidade de terapia intensiva quando apresentou resposta fugaz com queda abrupta do número de plaquetas. Apresentava também erro alimentar com consequente anemia ferropriva e vitamina B12 baixa que, com a reposição, resolveu a anemia porém não houve incremento nas plaquetas. Coletado mielograma que afastou doença mieloproliferativa, revelou megacariócitos em tamanho e distribuição habitual com plaquetogênese escassa em permeio. Após 2-meses de internamento (não havia segurança para alta por

plaquetopenia severa e questões sociais), decidido tratamento com rituximabe e, na 3ª semana, obteve normalização plaquetária e assim alta hospitalar com seguimento ambulatorial. **Conclusão:** Casos de PTI em pediatria com falha terapêutica às drogas de primeira linha, são extremamente raros e precisam ser investigados minuciosamente afastando outras patologias que cursam com plaquetopenia. O Rituximabe é um anticorpo monoclonal contra o antígeno CD20 presente nos linfócitos B, sendo uma base importante da fisiopatologia da PTI e seu uso é considerado, baseado em evidências científicas, como terapia de segunda linha para PTI sem resposta ou recorrente após o tratamento com corticosteroides e/ou IgH, visto que pode induzir remissão da doença, mas as taxas de resposta podem variar. Com o advento dos agonistas do receptor de trombopoetina, seu uso vem sendo desconsiderado, porém estas drogas não estão facilmente disponíveis, e, como no caso descrito, a única alternativa oportunizada foi o uso do anti CD20. PTI corticorresistente exige abordagem individualizada e uso precoce de terapias de segunda linha, visando controle seguro da plaquetopenia, prevenção de sangramentos e melhora da qualidade de vida destes pacientes.

#### Referências:

Arzoo K, Sadeghi S, Liebman HÁ. Treatment of refractory antibody mediated autoimmune disorders with an anti CD20 monoclonal antibody (Rituximab). *Ann Rheum Dis*. 2000;61:922-4. The American Society of Hematology 2022, An update on pediatric ITP: differentiating primary ITP, IPD, and PID.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105093>

ID – 2035

#### TROMBOCITOPENIA REFRATÁRIA COM DISMORFISMOS EM ADOLESCENTE: SUSPEITA DE VARIANTE GENÉTICA RARA NO GENE ACTB

CF Costa<sup>a</sup>, P Doria<sup>b</sup>, G Portugal<sup>a</sup>, C Godoy<sup>b</sup>,  
C Cendon<sup>a</sup>, VV Alves<sup>a</sup>, T Mello<sup>a</sup>, D Mendonça<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador,  
BA, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Estadual da Bahia (UEBA), Salvador,  
BA, Brasil

**Introdução:** A plaquetopenia é uma condição frequente na faixa etária pediátrica, na maioria dos casos, quando excluímos as arboviroses, o diagnóstico é de Trombocitopenia Primária Imune, mas também pode ser a primeira alteração de doença mieloproliferativa na infância. A depender do grau da plaquetopenia, pode evoluir com complicações graves e, quando, associada a dismorfismos, exige investigação de etiologias síndrômicas ou genéticas. **Descrição do caso:** Adolescente de 14-anos com microcefalia ao nascimento, atraso cognitivo leve e dismorfismos faciais (face triangular, olhos estreitos, sorriso constante, orelhas pequenas e de baixa implantação, palato ogival, dentição precária, tórax escavado e manchas hipercrômicas). Foi admitido com gengivorragia e petéquias, apresentando plaquetopenia grave ( $4.000 \text{ mm}^3$ )

sem alterações nas outras linhagens hematológicas. Não respondeu à pulsoterapia com metilprednisolona, mas houve resposta parcial após administração de Imunoglobulina Intravenosa (IVIG), com alta hospitalar. Reinternado após dois dias com nova queda das plaquetas ( $2.000 \text{ mm}^3$ ) e hemorragia subconjuntival. Recebeu novas doses de IVIG e iniciou prednisolona imunossupressora com boa resposta após sete dias, atingindo  $228.000 \text{ plaquetas/mm}^3$  e alta hospitalar após 26 dias. Feito mielograma que demonstrou células granulocíticas imaturas. Encaminhado para seguimento com genética médica e hematologia. **Conclusão:** A severidade da trombocitopenia, desproporcional aos sintomas hemorrágicos, somada ao fenótipo dismórfico e ao atraso do desenvolvimento, sugere síndrome genética rara. A literatura descreve casos semelhantes associados a mutações nos exons 5 e 6 do gene ACTB, com microcefalia, dismorfismos leves, deficiência intelectual e plaquetopenia persistente sem sangramento espontâneo. As alterações no ACTB comprometem a maturação plaquetária ao afetar a organização do citoesqueleto dos megacariócitos. Este caso destaca a importância de considerar causas genéticas em plaquetopenias refratárias com sinais dismórficos. A resposta tardia ao corticoide e o padrão hematológico sugerem mutação no gene ACTB, sendo indicada investigação por painel de microdeleções e sequenciamento. O diagnóstico precoce pode otimizar o manejo e o prognóstico desses pacientes.

#### Referências:

The American Society of Hematology 2022, An update on pediatric ITP: differentiating primary ITP, IPD, and PID Sharissa L.Lathan et al, Variants in exons 5 and 6 of ACTB cause syndromic thrombocytopenia, Nature Communications, 2018.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105094>

ID – 3182

#### UM OLHAR SOBRE A DEFICIÊNCIA DE FERRO SUBCLÍNICA NOS PRIMEIROS 1000 DIAS E O IMPACTO NO NEURODESENVOLVIMENTO INFANTIL: REVISÃO INTEGRATIVA

MCR de Mello, AL Simões, FTNM Achá, PLP Alves

Faculdade Souza Marques, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** Os primeiros 1.000 dias de vida, do período fetal aos primeiros 2 anos, constituem uma janela crítica para o desenvolvimento cerebral, sendo a atuação do ferro essencial na mielinização, na síntese de neurotransmissores e no metabolismo energético. Em muitos casos a Deficiência de Ferro (DF) é considerada grave quando caracterizada pelo quadro de anemia, entretanto, já existem evidências que a DF afeta a função cerebral muito antes do aparecimento dos sintomas anêmicos. Portanto, são essenciais a prevenção, o rastreamento e o tratamento da DF não anêmica e pré-anêmica para a proteção do cérebro. **Objetivos:** O presente estudo tem como objetivo revisar e sintetizar as evidências científicas sobre a deficiência de ferro subclínica nos primeiros 1000 dias de vida, explorando seus determinantes e abordando as consequências duradouras para o desenvolvimento neurológico infantil. **Material e métodos:** A pesquisa foi estruturada pela

estratégia PICO: População, Intervenção, Efeito Comparador e Desfechos (outcomes), respectivamente: crianças nos primeiros 1000 dias de vida, deficiência de ferro subclínica, crianças sem deficiência de ferro e/ou desenvolvimento adequado e impactos no neurodesenvolvimento infantil. Foi conduzida uma revisão integrativa nas bases PubMed e UpToDate utilizando os descritores “iron deficiency”, “subclinical iron deficiency”, “first 1000 days” e “neurodevelopment” combinados por operadores booleanos OR e AND. Os critérios de inclusão foram artigos originais e de revisão publicados entre 2020 e 2025, em inglês ou português, sobre a deficiência de ferro subclínica nos primeiros 1000 dias e repercussões no neurodesenvolvimento infantil. Excluíram-se estudos com foco exclusivo em anemia, em adultos ou em modelos animais. Após a aplicação da estratégia de pesquisa foram 33 estudos identificados, 26 classificados como potencialmente relevantes e 11 escolhidos após a 2ª análise. A seleção dos dados foi realizada de forma independente por quatro revisores. **Discussão e conclusão:** Dentre os 11 estudos captados, a DF nos primeiros mil dias mostrou prevalências de 30%–60%. Em 60% dos estudos feitos em diversos países, a ferritina materna indicou melhor neurodesenvolvimento nos filhos de mães com bom status de ferro conforme testes padronizados de funcionamento neural. Ainda, observou-se que 40%–60% dos recém-natos de mães anêmicas por DF tinham reservas prejudicadas, mesmo sem clínica. A ferritina  $< 13,4 \mu\text{g/L}$  foi considerada limiar crítico para as reservas fetais, impactando na disponibilidade de ferro para o desenvolvimento cerebral. Ensaios clínicos mostraram que o clampeamento tardio ( $\geq 180\text{s}$ ) reduziu atrasos em motricidade fina (11,0% para 3,7%) e em tarefa motora (12,9% para 3,8%) em meninos aos 4-anos; em meninas, reduziu o risco de atraso motor aos 3-anos. Em prematuros, a DF associou-se a déficits motores, de memória e de desenvolvimento, muitos não revertidos com suplementação. Apesar da conhecida importância do ferro, há divergências quanto à eficácia da suplementação profilática, possivelmente pela desconformidade amostral, já que a medida parece impactar mais grupos sem um bom status nutricional. Como o ferro é destinado primeiramente à síntese de hemoglobina, antes do cérebro e dos demais órgãos, sua depleção leva a prejuízos cerebrais antes de surgir o quadro anêmico. Assim, é imperativo rastrear as DFs precocemente, integrando a políticas públicas de saúde, para minimizar os déficits de neurodesenvolvimento decorrentes da deficiência, mesmo que subclínica, do micronutriente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105095>

ID – 3348

#### USO DE AGONISTA DE RECEPTOR DE TROMBOPOETINA EM PACIENTE COM PLAQUETOPENIA INDUZIDA POR QUIMIOTERAPIA: IMPACTO NO REGIME TRANSFUSIONAL

CMdS Pinto, V Sonaglio, CER Fernandes, PS Rocha, Dad Souza, LS Soares, MMM Lemos, CMLd Costa

AC Camargo Cancer Center, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A plaquetopenia secundária ao uso de Quimioterapia (QT) é evento adverso frequente, que apesar de esperado, pode gerar atrasos nos ciclos dos anti-neoplásicos e procedimentos planejados para o tratamento ideal, em especial pelo risco de sangramento. Nestes casos, a Transfusão com Concentrado de Plaquetas (TCP) geralmente é o recurso utilizado para elevar o número plaquetário. A recorrência de tais transfusões pode levar a reações transfusionais graves, como anafilaxia, além da aloimunização, condição capaz de levar refratariedade a este procedimento. Os Agonistas de Receptor de Trombopoetina (ART) vem sendo uma alternativa custo-efetiva segura para o incremento plaquetário em pacientes em uso de QT não mieloablativa. **Descrição do caso:** Paciente portador de meduloblastoma alto risco grau IV, com disseminação para neuroeixo diagnosticado aos 14-anos em fevereiro/19. Realizou radioterapia e quimioterapia (protocolo brasileiro) até fevereiro/20, quando cirurgia de “second look” mostrou doença viável. Fez quimioterapia metronômica até março/21. Em dezembro/2021 recaída de neuroeixo, iniciando esquema de segunda linha (Irinotecano, Temozolamida e Beva) janeiro a abril/22. Taumo 04/22 (Condicionamento com carbo/thiotepa/etoposide) com nefrotoxicidade/ toxicidade dermatológica Grau IV. Em setembro/2023: implantes nodulares em neuroeixo D9-D11, biopsia mostrando meduloblastoma em atividade. Reirradiação em dezembro/23, iniciado temozolamida 200 mg/m<sup>2</sup>/dia (ciclo 1). 2º ciclo em fev/24. Devido a plaquetopenia relevante, reação anafilática e refratariedade a TCF, houve atraso nos ciclos subsequentes. Iniciado eltrombopag 50 mg 1 × /dia em abril/24, com retorno da QT 50% da dose, sendo os ciclos subsequentes nos meses de maio a dezembro/24 com aumento progressivo até 100% da dose. No período entre dezembro/23 a abril/24 foram realizadas 5 TCP randômicas, 4 TCP por aférese e 2 transfusões com concentrado de hemácias. Entre maio e dezembro/24 foi realizado 1 TCP por aférese. **Conclusão:** A utilização do ART mostrou-se capaz de manter o incremento plaquetário e eritrocitário em quantitativo que permitiu término do tratamento quimioterápico planejado, com redução impactante no número de transfusões realizadas, reduzindo assim os riscos associados a tal opção terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105096>

## ONCO-HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA

ID – 2350

### (PAN)CITOPENIA E MEDULA ÓSSEA HIPOCELULAR: CARACTERIZAÇÃO DOS PACIENTES AVALIADOS PELO GRUPO COOPERATIVO BRASILEIRO DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICA EM PEDIATRIA (GCB-SMD-PED)

G Mendes Duarte <sup>a</sup>, NG dos Santos <sup>a</sup>,  
GR Murra <sup>b</sup>, LC Macedo Pezente <sup>b</sup>,  
A Piran Alves <sup>b</sup>, R Balceiro <sup>b</sup>, EC Albino da Silva <sup>c</sup>,  
LF Lopes <sup>b</sup>, A Frisanco Oliveira <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Ciências da Saúde de Barretos - Dr Paulo Prata (FACISB), Barretos, SP, Brasil

<sup>b</sup> Hospital de Câncer InfantoJvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

<sup>c</sup> Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

**Introdução:** A Síndrome Mielodisplásica (SMD) é uma doença rara na faixa etária pediátrica caracterizada por citopenia em hemograma associado a dispoese medular e medula óssea hipocelular na maioria dos pacientes. Com características clínicas e morfológicas comuns a outras doenças, a síndrome mielodisplásica hipocelular faz diagnóstico diferencial com outras patologias de características semelhantes como as falências medulares congênitas, anemia aplástica e infecções virais. **Objetivos:** Caracterizar clínica e laboratorialmente pacientes pediátricos com citopenia em sangue periférico e medula óssea hipocelular, avaliados pelo Grupo Cooperativo Brasileiro de Síndrome Mielodisplásica Pediátrica (GCB-SMD-PED). **Material e métodos:** Foi realizado um estudo transversal descritivo, com coleta de dados retrospectiva. Foram incluídos pacientes de 0 a 18 anos completos, avaliados pelo GCB-SMD-PED entre 2013 e 2023, com citopenia e medula óssea hipocelular para idade (incluídos pacientes com celularidade ≤ 50%). **Resultados:** 53 pacientes foram incluídos com mediana de idade de 10 anos (1–16 anos). 52,8% dos pacientes foram do gênero masculino. A maioria identificou-se como etnia branca (66,7%), e 10,2% como indígenas. Os pacientes foram procedentes das cinco regiões brasileiras, com a região sudeste responsável por 54,7% seguida da região nordeste com 20,8%. Ao exame físico, palidez cutânea foi descrita em 47,2% dos pacientes; esplenomegalia foi observada em apenas um paciente. Dos achados laboratoriais, plaquetopenia foi o mais frequente, com mediana de 42 k/mm<sup>3</sup>; neutropenia foi observada em 62%, com valores inferiores a 500 mm<sup>3</sup> em 55%. Com mediana de hemoglobina de 10 g/dL, anemia foi descrita em 65,5%, e pancitopenia em 41,4% da amostra. A avaliação morfológica incluiu mielograma e biópsia de medula óssea; dispoese leve dos setores eritróide, granulocítico e megacariocítico foi descrita em cerca de 60% dos pacientes avaliados; 22% dos pacientes tinham disgranulopoiese moderada em mielograma incluindo achados como hipogranulação, hiposegmentação e megaloblastose. A mediana de celularidade pela biópsia de medula óssea foi de 30%; 35% se apresentaram com celularidade medular inferior a 25% e fibrose medular focal foi descrita em 20,9%. Dos achados histológicos de dispoiese, 58,6% dos pacientes apresentaram dismegacariopoiese como atipias nucleares e megacariócitos peritrabeculares; distúrbio arquitetural eritróide também foi frequentemente observado (79,3%) com ninhos grandes e confluentes, células isoladas e ninhos eritróides peritrabeculares. Dos diagnósticos finais após avaliação completa, 56,9% (30) dos pacientes foram diagnosticados com síndrome mielodisplásica, citopenia refratária da infância; dos 22 pacientes com outros diagnósticos, citopenia imune mediada foi a causa mais frequente seguida de anemia aplástica e falências medulares congênitas. **Discussão e conclusão:** Os achados de citopenia e medula óssea hipocelular podem ser observados em diagnósticos variados. A evidência de dispoese medular no contexto de investigação desses pacientes demanda avaliação conjunta de todos dados clínicos e laboratoriais, visto poder estar associada a SMD, falências medulares congênita e adquirida, mas também a quadros imune mediados

como observado na casuística. A correlação dos achados laboratoriais com grupos diagnósticos será necessária a fim de identificar particularidades que facilitem diagnóstico diferencial futuro desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105097>

ID – 1996

#### ANÁLISE DE DADOS DEMOGRÁFICOS, CLÍNICOS E LABORATORIAIS ASSOCIADOS AO DESFECHO EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIAS NO SUL DA BAHIA

JVT de Souza<sup>a</sup>, CGS Pereira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>,  
MdJ Oliveira<sup>a</sup>, MEF dos Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>,  
AP da Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CC da Guarda<sup>a</sup>,  
MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual de Santa Cruz, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-Hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** As leucemias agudas consistem a neoplasia mais comum na população pediátrica. Embora os avanços no tratamento tenham elevado as taxas de sobrevivência global, disparidades significativas ainda persistem com resultados inferiores em países em desenvolvimento, como o Brasil. Essas diferenças podem ser atribuídas a dificuldades no acesso a exames diagnósticos e infraestrutura de suporte hospitalar inadequada. Portanto, a análise do perfil de pacientes com leucemia em centros de tratamento regionais, como o sul da Bahia, se torna fundamental para compreender os fatores associados aos desfechos para estabelecimento de estratégias no cuidado em saúde. **Objetivos:** Analisar o perfil demográfico, clínico e laboratorial de pacientes pediátricos diagnosticados com leucemias agudas (Leucemia Linfóide Aguda B e T, e Leucemia Mieloide Aguda) em um centro de referência no sul da Bahia e correlacionar estes dados com o desfecho clínico (óbito ou em tratamento). **Material e métodos:** Foi realizado um estudo de corte transversal com análise de dados do prontuário, sendo incluídos 14 pacientes com diagnóstico de leucemias agudas (LLA-B, LLA-T e LMA), atendidos no serviço de onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna-BA, no período de julho de 2024 a junho de 2025. Foram obtidos dados demográficos e clínico-laboratoriais do diagnóstico do prontuário. Este trabalho teve aprovação do comitê de ética e pesquisa em seres humanos (CAAE: 47456221.0.0000.5526). Para as análises estatísticas foi utilizado o programa SPSS versão 20.0, sendo considerado significativo valores de  $p < 0,005$ . **Resultados:** Após análises tivemos 14 pacientes com predomínio do sexo masculino (64,3%) e idade média de 7 anos. Do total, 3 pacientes (21,4%) evoluíram para óbito. A análise estatística revelou que a distribuição entre os sexos foi significativamente diferente entre os grupos de desfecho ( $p = 0,012$ ), com o grupo óbito sendo composto exclusivamente por pacientes do sexo feminino. A contagem de leucócitos também apresentou associação estatisticamente significativa com o desfecho ( $p = 0,010$ ).

Embora o grupo óbito tenha apresentado concentrações médias de LDH mais elevadas (4613 U/L [óbito] vs. 1350 U/L [tratamento]) e contagem de plaquetas mais baixas (34.000  $\text{mm}^3$  [óbito] vs. 75.473  $\text{mm}^3$  [tratamento]), essa associação não teve diferença significativa. **Discussão e conclusão:** De acordo com a literatura as leucemias são mais prevalentes em indivíduos do sexo masculino, o que pode ser explicado pelo número amostral reduzido neste estudo. Contagens acima de 50.000  $\text{mm}^3$  foram decisivamente relacionadas ao óbito ( $p = 0,005$ ), o que corrobora com dados da literatura demonstrando que o aumento do leucócito é indicativo de maior inflamação e proliferação celular com apresentação dos sintomas clínicos observados na leucemia. Em contraste, nenhum paciente do grupo “em tratamento” teve contagem superior a 20.000  $\text{mm}^3$ , significando que o protocolo terapêutico aplicado estava atingido seu propósito. Estes achados reforçam a importância da análise de parâmetros clínico-laboratoriais acessíveis como ferramentas valiosas para a estratificação de risco inicial e para a identificação de pacientes com maior vulnerabilidade em leucemias agudas com proposição de estratégias mais adequadas no cuidado à saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105098>

ID – 976

#### ANEMIA GRAVE COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE TUMOR RABDOIDE HEPÁTICO EM LACTENTE: RELATO DE CASO COM DESFECHO LETAL

RdAL Aguiar<sup>a</sup>, RB Aguiar<sup>b</sup>,  
HSC de Albuquerque<sup>a</sup>, GdM Leite<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Fundação HEMOAM, Manaus, AM, Brasil

<sup>b</sup> Secretaria de Estado de Saúde do Amazonas, Manaus, AM, Brasil

**Introdução:** A anemia é um problema comum em pediatria e ainda maior em pacientes com tumores sólidos. Esse distúrbio associado às hemácias pode surgir devido a características relacionadas ao próprio tumor. Em crianças o fígado é o terceiro local mais comum de malignidade intra-abdominal, depois do neuroblastoma adrenal e de tumores renais, como o tumor de Wilms. A maioria das crianças com tumores hepáticos apresenta distensão abdominal, massa abdominal palpável ou ambos. Este relato traz um caso de lactente previamente saudável, apresentando-se inicialmente com anemia e evoluindo com massa abdominal hepática de crescimento progressivo, evoluindo ao óbito em poucos dias de evolução. **Descrição do caso:** Criança do sexo masculino de 4 meses deu entrada no pronto-socorro com queixa de palidez cutâneo-mucosa e 1 pico febril isolado aferido no dia anterior. Negava outras queixas, apresentava diurese e evacuação sem alterações. Ao exame físico palpava-se hepatomegalia entre 4 e 5 cm. Em exames laboratoriais iniciais, apresentava anemia grave com reticulocitose, aumento de LDH, haptoglobina diminuída e coombs direto positivo, porém com bilirrubinas e demais provas hepáticas dentro da normalidade, além

de ultrassonografia de aspecto habitual. Foi realizada transfusão de concentrado de hemácias e iniciada antibioticoterapia de largo espectro com cefepime e ampicilina. Era primeiro filho de casal não-consanguíneo, mãe com pré-natal completo, nascido de parto cesáreo com 35 semanas, permaneceu internado após nascimento para realizar fototerapia devido à icterícia neonatal por incompatibilidade ABO/Rh. Realizou teste do pezinho e triagens moleculares com resultados normais. Pai com diagnóstico de diabetes tipo 1 e mãe com vitiligo. Estava em aleitamento materno exclusivo e mãe relatava quadro de mastite no mês anterior, tendo feito uso de cefalexina e ibuprofeno. Aventura hipótese em anemia hemolítica auto-imune e interrogadas causas medicamentosas, infecciosas, imunológicas ou neoplásicas. Realizou mielograma com medula de aspecto hipercelular para idade, hiperplasia de série eritroide e megacariocítica. No quarto dia de internação foi realizada dose de imunoglobulina 1 g/kg sem resposta, seguida por pulsoterapia com metilprednisolona 30 mg/kg/dia. Evoluiu em 48h com aumento progressivo do volume abdominal, quando realizou tomografia de abdome mostrando formação expansiva heterogênea de limites parcialmente definidos, entremeadas por áreas hipodensas provavelmente císticas de perimeio, promovendo acentuada alteração da morfologia hepática, traduzidas por lobulação dos contornos hepáticos e heterogeneidade parenquimatosa adjacente, acometendo todo o lobo direito, medindo  $8,1 \times 6,0 \times 8,5$  cm (vol 214,8 cm<sup>3</sup>). Solicitada avaliação da hepatopediatria com indicação de biópsia hepática. Devido à necessidade de centro especializado no manejo e tratamento, o menor foi transferido via secretaria de estado de saúde através de UTI aérea para o Hospital do Amor em Barretos. Realizou biópsia hepática com histopatológico revelando tumor rabdoide e antes que conseguisse ressecção e/ou tratamento quimioterápico, o menor veio a óbito por choque hemorrágico decorrente de laceração hepática. **Conclusão:** O tumor rabdoide hepático é uma neoplasia pediátrica extremamente rara e agressiva, classificada dentro dos tumores rabdoides malignos, que podem acontecer em diversos locais. A sobrevida global é muito baixa e com resposta pobre aos tratamentos. Anemia grave pode ser manifestação paraneoplásica ou relacionada à necrose tumoral.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105099>

ID – 1400

**CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE  
PEDIÁTRICA COM DIAGNÓSTICO DE  
MIELOPOIESE ANORMAL TRANSITÓRIA:  
ANÁLISE DE AMOSTRAS RECEBIDAS EM  
HOSPITAL PÚBLICO TERCIÁRIO**

MCV Berto <sup>a</sup>, R Camargo <sup>b</sup>, BC Guido <sup>b</sup>,  
AdCMdS Júnior <sup>b</sup>, IMQ Magalhães <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

<sup>b</sup> Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB),  
Brasília, DF, Brasil

**Introdução:** Pacientes com Síndrome de Down (SD) têm predisposição ao desenvolvimento de Leucemias na infância,

apresentando um risco de 150 vezes maior para o desenvolvimento de Leucemia Mieloide Aguda (LMA) até os 5 anos de idade, devido a associação entre as condições moleculares da trissomia, mutações oncogênicas e alterações epigenéticas. Cerca de 10% dos neonatos com SD tem uma condição transitória, que pode ser silenciosa ou não, denominada Mielopoiese Anormal Transitória (TAM). Nesse caso, resolve-se espontaneamente entre 3 e 6 meses, mas cerca de 20% dos casos podem evoluir para Leucemia Mieloide da Síndrome de Down (LM-SD). Um gene amplamente estudado nessa condição é o GATA1, presente no cromossomo X, responsável por codificar um fator de transcrição essencial para a diferenciação de células da linhagem hematopoética. **Objetivos:** Apresentar o perfil de pacientes pediátricos com diagnóstico de Mielopoiese Anormal Transitória, a partir da análise das amostras recebidas em um hospital pediátrico de referência no período de 2019 a 2025. **Material e métodos:** Realizado um estudo de coorte retrospectivo avaliando a origem das amostras recebidas por um hospital pediátrico referência no diagnóstico de TAM e LM-SD por meio de dados disponíveis em formulário eletrônico. A detecção das variantes em GATA1 para diagnóstico dos casos foi realizada por meio da análise de sequenciamento do DNA pela metodologia de Sanger. **Resultados:** Do total de 94 pacientes analisados, 17% eram provenientes do Distrito Federal, seguido por São Paulo, com 12,7%. Foram identificadas mais de 71 variantes no gene GATA1, sendo principalmente duplicações e indels (inserções e/ou deleções) localizadas majoritariamente no éxon 2. Entre os pacientes avaliados, 42 (44,6%) receberam diagnóstico de Mielopoiese Transitória Anormal (TAM), sendo que apenas 12 (28,5%) foram acompanhados longitudinalmente. Destes, 35,1% eram do sexo feminino e 64,8% do sexo masculino, com média de idade ao diagnóstico de 3-meses, sendo que os valores de leucometria estavam disponíveis para 7 desses pacientes (58,3%), com média de 17.000  $\mu$ L (variação: 2.450–50.600  $\mu$ L). Além disso, 63,3% apresentavam mais de 20% de blastos nas amostras, entre sangue periférico e medula óssea. Dentre os casos acompanhados, 5 pacientes (41,6%) apresentaram regressão espontânea do quadro, enquanto 7 (58,3%) evoluíram para leucemia mieloide. **Discussão e conclusão:** Divergente da literatura, o hospital apresentou maior porcentagem de pacientes que progrediram com o desenvolvimento da doença devido ao viés de recebimento das amostras, sendo estas já previamente indicadas pela sintomatologia dos pacientes. Não há conclusões sobre os motivos para alguns pacientes remitem de forma espontânea, enquanto outros desenvolverem leucemia. Alguns autores defendem que há relação com a desregulação epigenética, bem como o desenvolvimento de variantes genéticas adicionais nos clones leucêmicos, porém serão necessários novos estudos mais aprofundados para a descoberta dos principais fatores relacionados a essa transformação. O acompanhamento do paciente nos primeiros meses de vida até os 2 anos é essencial, haja vista que há maior incidência de transformação ocorre entre 1 e 2 anos.

**Referências:**

Camargo, R. et al. A sensitive and inexpensive high-resolution melting-based testing algorithm for diagnosis of transient

abnormal myelopoiesis and myeloid leukemia of Down syndrome. *Pediatric Blood and Cancer*, Brasília, v. 69, n. 11, jun. 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105100>

ID – 1519

# CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE LEUCEMIAS LINFOBLÁSTICAS AGUDAS DE CÉLULAS B PEDIÁTRICAS E SEUS IMPACTOS NOS DESFECHOS CLÍNICOS DE PACIENTES TRATADOS EM HOSPITAL PÚBLICO TERCIÁRIO BRASILEIRO

ER Biojone<sup>a</sup>, BC Guido<sup>a</sup>, LLM Cavalcante<sup>a</sup>, AdCM dos Santos Júnior<sup>a</sup>, RMd Pontes<sup>a</sup>, MdC Ribeiro<sup>a</sup>, JLC Souza<sup>a</sup>, FM Furtado<sup>a</sup>, JC Córdoba<sup>a</sup>, IMQ Magalhães<sup>a</sup>, DMd Oliveira<sup>b</sup>, R Camargo<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital da Criança de Brasília José Alencar, Brasília, DF, Brasil

<sup>b</sup> Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

**Introdução:** A LLA B é um modelo de sucesso na oncologia pediátrica, com taxas de sobrevida superiores a 90% em grandes centros internacionais. Entretanto, pacientes que não respondem ao tratamento ou apresentam recidiva ainda representam um desafio. Nas últimas décadas a caracterização biológica tem possibilitado a identificação de novos subtipos de LLA-B e o desenvolvimento de ferramentas terapêuticas, melhorando as perspectivas para os pacientes com má resposta ao tratamento. No Brasil, a avaliação das leucemias através de biologia molecular e sequenciamento genético é restrita a alguns centros. Nesse contexto, surge a necessidade da determinação dos subtipos biológicos de LLA B e da sua evolução em um centro de referência do país. **Objetivos:** Caracterização biológica das LLA B em crianças através da identificação de marcadores genéticos e moleculares. Descrição da frequência de diferentes subtipos biológicos encontrados e comparação das frequências das alterações biológicas com as frequências descritas na literatura. Avaliar a correlação entre os diferentes subtipos biológicos de LLA com a avaliação de resposta ao tratamento (através de DRM) e com o desfecho clínico. **Material e métodos:** Foram incluídos no estudo pacientes com idade de 1 a 18 anos e diagnóstico de LLA-B, admitidos entre julho de 2018 e setembro de 2023. Os pacientes receberam tratamento segundo dois protocolos: BFM-ALLIC2009 modificado (julho de 2018 a agosto de 2022) e GBTLI2021 (setembro de 2022 a setembro de 2023). Amostras de MO foram avaliadas por imunofenotipagem (citômetro de 8 cores), citogenética convencional, RT-PCR (ETV6::RUNX1; TCF3::PBX1, BCR::ABL1, rKMT2A, P2RY8::CRLF2), MLPA (IKZF11, PAX5, ERG, iAMP21), RFLP e análise de fragmento capilar (mutações no FLT3). Foi estudada a correlação entre os diferentes subtipos biológicos de LLA B e os valores DRM, a ocorrência de recaída e com taxas de Sobrevida Global (SG) e Livre de Evento (SLE). **Resultados:** Foram avaliadas 156 pacientes consecutivos. Consideramos 14 subtipos distintos

de LLA B, nos quais foram enquadrados 86% dos casos. LLA ETV6::RUNX1 (26%) e alta hiperdiploidia (19%) foram os subtipos mais comuns. Pacientes com IKZF1plus (7%) apresentaram menor sobrevida global (SG 48%,  $p=0,04$ , Log-rank Mantel Cox). Alterações no PAX5 (16,6%) foram associadas a maiores valores de DRM no D33 ( $p=0,03$ , Mann Whitney), maior chance de recidiva (teste exato de Fisher,  $p=0,04$ ) e menor sobrevida (SG 33%,  $p=0,005$  e SLE 55,5%  $p=0,01$ ). Mutação TKD no FLT3 foi associada com recidiva (Teste exato de Fisher,  $p=0,04$ ). Pacientes com rearranjo P2RY8::CRLF2 ( $n=6$ ) não apresentaram evolução desfavorável. A SG foi igual a 100%, 86% e 59% em pacientes tratados pelo BFM e classificados como baixo, intermediário e alto risco respectivamente. Infecção foi a principal causa de óbito. **Discussão e conclusão:** A utilização de metodologias ortogonais, mais acessíveis que o NGS, possibilitou a caracterização biológica da LLA B na maioria dos pacientes e pode ser ferramenta importante para o manejo dos pacientes. A frequência dos marcadores biológicos foi semelhante aos dados da literatura. A evolução divergente do esperado para alguns subtipos (como o rearranjo CRLF2::P2RY8) reforça a importância da caracterização das LLA B em pacientes brasileiros. Faz-se necessário ampliar o número amostral e de avaliar novos marcadores que justifiquem a maior mortalidade por infecção.

## Referências:

Mullighan CG. How advanced are we in targeting novel subtypes of ALL? *Best Pract Res Clin Haematol*. 2019;32(4):101095.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105101>

ID – 848

# CHARACTERIZATION OF GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH PEG-ASPARAGINASE-RELATED TOXICITIES IN THE BRAZILIAN PEDIATRIC POPULATION

DK Cecconello<sup>a</sup>, KadSS Silva<sup>b</sup>, ECM Senna<sup>c</sup>, LA Carlotto<sup>a</sup>, IMQS Magalhães<sup>d</sup>, MM Lins<sup>e</sup>, AVL de Souza<sup>f</sup>, C Rechenmacher<sup>g</sup>, LE Daudt<sup>g</sup>, MB Michalowski<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>b</sup> Hospital da Criança Conceição, Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>c</sup> Universidade São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>d</sup> Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), Brasília, DF, Brazil

<sup>e</sup> Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira, Recife, PE, Brazil

<sup>f</sup> Grupo de Apoio ao Adolescente e a Criança com Câncer (GRAACC), São Paulo, SP, Brazil

<sup>g</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

**Introduction:** PEG-Asparaginase (PEG-ASNase) is critical in treating pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL).

However, hypersensitivity reactions and inactivations associated with AS<sub>N</sub>ase are major patient challenges. Genetic variability plays a role in these disparities in drug response, presenting Single Nucleotide Variants (SNVs). Pharmacogenetic research aims to identify these variants early in treatment to effectively predict specific drug responses, such as those that may lead to hypersensitivity or pancreatitis in patients who are treated with AS<sub>N</sub>ase, thereby helping to optimize treatment. Objectives: To describe pharmacogenetic variations influencing hypersensitivity and pancreatitis to PEG-AS<sub>N</sub>ase and their correlation with our population. Methods: We conducted a prospective multicenter study involving ALL patients under 18-years old receiving PEG-AS<sub>N</sub>ase. Genotyping was carried out for 8 variants of interest, 6 of which are frequently associated with hypersensitivity in other populations, including GRIA1 (rs4958351), NFACT2 (rs6021191), CNOT3 (rs73062673), GR1A1 (rs6890057), ARGHAP28 (rs9958628), and MYBBP1A (rs3809849); and 3 related to pancreatitis RGS6 (rs17179470), ULK2 (rs281366), and MYBBP1A (rs3809849). The MYBBP1A gene was used to evaluate both hypersensitivity and pancreatitis. The tests were performed using custom TaqMan<sup>®</sup> genotyping assays. Results: A total of 441 patients were included, with 9.7% presenting clinical allergic reactions, 3.4% presenting pancreatitis, and 10.1% with silent inactivation (AS<sub>N</sub>ase activity < 0.1 IU/mL). Allergic reaction was associated with silent inactivation ( $p < 0.05$ ). For all genes, the population is in Hardy-Weinberg equilibrium. The variants of each gene showed no association with either allergic reaction or pancreatitis ( $p > 0.05$ ). Discussion and conclusion: No statistically significant associations were observed between the selected variants and PEG-AS<sub>N</sub>ase-related hypersensitivity or pancreatitis in this cohort. However, findings contribute to characterizing genetic profiles in the Brazilian pediatric population and support future pharmacogenomic approaches. These findings lay the groundwork for future research to uncover new genetic predictors of hypersensitivity, which could contribute to the development of personalized treatment approaches and the prevention of allergic reactions.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105102>

ID – 1104

#### DESAFIOS PARA A ADESAO AO ACOMPANHAMENTO DOS SOBREVIVENTES DE HEMOPATIAS MALIGNAS NA INFANCIA: UMA REVISAO INTEGRATIVA

IU Menegazzo, DGdB Araújo, SCC da Silva,  
GG Angeli, ED Otto, L Martinello, F Verkrussen

Universidade da Região de Joinville (Univille),  
Joinville, SC, Brasil

**Introdução:** O número de sobreviventes de hemopatias malignas infantis aumentou significativamente nas últimas décadas, principalmente devido aos avanços no diagnóstico e terapias oncológicas. Concomitantemente, mais de 95% dos pacientes desenvolvem condições crônicas de efeitos tardios do tratamento, porém menos de 20% recebe

acompanhamento adequado. **Objetivos:** Este estudo tem como objetivo identificar e analisar, com base na produção científica atual, as barreiras que dificultam o acompanhamento médico após o final do tratamento oncológico de um paciente pediátrico. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa dos últimos 10-anos, a partir dos descritores em saúde “adherence barriers”, “child cancer” e “follow-up”. Os sítios de busca foram PubMed, BVS e ScienceDirect. **Discussão e conclusão:** Observa-se a carência de um fluxo de cuidado para direcionar e determinar as condutas pós-tratamento. Mais além, a falta de centros e médicos especialistas em efeitos tardios, principalmente em regiões interioranas, contribui para a baixa adesão ao seguimento das consultas de vigilância. As dificuldades financeiras para manter o acompanhamento médico, os obstáculos de agendamento, transporte e custos associados, junto à ausência de plano ou sistema de saúde público e distância dos hospitais são alguns dos principais desafios. Ademais, muitos jovens adultos sobreviventes relatam não entender a importância do seguimento, além de sentirem falta de orientações para os cuidados prolongados. Sobreviventes com maior percepção de controle sob a situação, devido ao entendimento do caso, tendem a aderir com mais frequência ao acompanhamento a longo prazo, e a quantidade de informações compartilhadas com os familiares e responsáveis sobre a importância do acompanhamento se torna um fator contribuinte para uma boa adesão. Enfatiza-se a dificuldade de lidar com o sistema de saúde, contribuindo para a baixa adesão ao acompanhamento ao longo do tempo. Ainda mais, é imprescindível a equipe médica compartilhar informações sobre o caso ao paciente e familiares, a fim de compreensão da importância do seguimento. Desse modo, existe a urgência de criar modelos de cuidado mais acessíveis, integrados e personalizados, que ofereçam orientação e suporte a longo prazo, conforme a necessidade dos sobreviventes de hemopatias malignas na infância.

#### Referências:

- Ross W, et al. Design and methods of a multi-level intervention to improve adherence to childhood cancer survivorship care by partnering with primary care providers: the BRIDGES randomized controlled trial. *Contemporary Clinical Trials*. vol 152, mai 2025.
- Cai J, et al. Accessibility of and barriers to long-term follow-up care for childhood cancer survivors. *Jama Netw Open*. 2024;7(10):e2440258.
- Rossell N, Olarte-Sierra F, Challinor J. Survivors of childhood cancer in Latin America: role of foundations and peer groups in the lack of transition processes to adult long-term follow-up. *Cancer Reports*. 2021;5(6):e1474.
- Tinsley H, et al. Barriers to long-term follow-up in pediatric Hodgkin lymphoma survivors. *Pediatr Blood Cancer*. 2024;71(4):e30855.
- Smits-Seemann R, et al. Barriers to follow-up care among survivors of adolescent and young adult cancer. *J Cancer Surviv*. 2017;11(1):126-32.
- Ekaterrina A, et al. Follow-up care needs and motivational factors for childhood cancer survivors and their parents in Germany. *Scientific Reports*. 2025;15(972).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105103>

ID – 1131

# DESIGUALDADES REGIONAIS E DETERMINANTES SOCIOECONÔMICOS DA MORTALIDADE POR LEUCEMIAS LINFÓIDES EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES NO BRASIL DE 2000 A 2021

BS Sanches<sup>a</sup>, CDE Botelho<sup>a</sup>, IL Oliveira<sup>a</sup>,  
NL Duarte<sup>a</sup>, U Berger<sup>b</sup>, MGP Land<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

<sup>b</sup> Ludwig-Maximilian-Universität München, Germany

**Introdução:** As leucemias são os cânceres mais frequentes na infância e adolescência, e fatores socioeconômicos são conhecidos por influenciar seus desfechos. No Brasil, observam-se disparidades regionais na mortalidade pediátrica por Leucemias Linfóides (LL) entre os estados. Os fatores envolvidos nessas disparidades ainda não são totalmente compreendidos. **Objetivos:** Este estudo tem como objetivo descrever a distribuição espaço-temporal da mortalidade por LL na população pediátrica brasileira e compreender a correlação entre fatores socioeconômicos e essa mortalidade nos 27 estados do país. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo ecológico que incluiu a população brasileira de indivíduos de 0 a 19 anos, em nível estadual, entre os anos de 2000 e 2021, dividida em quatro faixas etárias: 0–4 anos, 5–9 anos, 10–14 anos e 15–19 anos. O número de óbitos por LL (código C91 da CID-10) por estado foi obtido a partir do banco de dados de acesso público do Ministério da Saúde do Brasil. Onze características relacionadas a aspectos socioeconômicos foram selecionadas e agrupadas em fatores por meio da Análise de Componentes Principais (PCA). Modelos aditivos generalizados mistos dinâmicos (GAMM) foram utilizados para explorar a associação entre os componentes da PCA e a taxa de mortalidade específica por idade (ASMR) por LL nos estados ao longo do tempo. **Resultados:** A PCA resultou em dois principais fatores, interpretados como: F1 – crescimento econômico e do mercado de saúde, e F2 – cobertura da atenção primária à saúde. Os resultados mostraram que a mortalidade por LL no Brasil aumentou ao longo do tempo, especialmente nos estados das regiões Norte (N) e Nordeste (NE). Em contraste, os estados das regiões Sul (S) e Sudeste (SE) apresentaram estabilidade ou queda nas taxas. O crescimento da economia e do mercado de saúde esteve associado a um aumento da ASMR em contextos de piores condições socioeconômicas e a uma diminuição da ASMR em contextos de melhores condições. Os benefícios do crescimento econômico e do mercado de saúde foram observados mais precocemente nos estados do Sul e Sudeste, que apresentam melhores indicadores socioeconômicos. A cobertura da atenção primária à saúde contribuiu para uma redução geral da ASMR (Coef. = -0,03, p=0,4) e, embora não tenha sido estatisticamente significativa, foi mantida na análise para fins interpretativos. **Discussão e conclusão:** Esses achados mostraram que o Brasil vivenciou um aumento na mortalidade pediátrica por LL entre 2000 e 2021, apesar dos efeitos redutores do crescimento econômico, do mercado de saúde e da atenção primária à saúde. As

disparidades na mortalidade observadas entre os estados brasileiros estão ligadas a fatores socioeconômicos. Estados com piores condições socioeconômicas apresentaram maior aumento na mortalidade por LL, e os benefícios do crescimento econômico e do mercado de saúde demoraram mais para se manifestar nesses locais. Por outro lado, o fortalecimento dos serviços de atenção primária à saúde foi associado a uma redução mais precoce e pronunciada na mortalidade por LL nas regiões Norte e Nordeste, apesar das desvantagens socioeconômicas dessas regiões. Esse efeito protetor provavelmente reflete a expansão da cobertura da atenção primária à saúde promovida por programas governamentais voltados às populações vulneráveis durante o período do estudo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105104>

ID – 2650

# EPIDEMIOLOGICAL AND MOLECULAR INSIGHTS INTO PEDIATRIC B-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA WITH TCF3::PBX1 FUSION: CHALLENGES IN RISK STRATIFICATION

M da Costa Ribeiro, M Mesquita Simões,  
R Camargo, BV Martins Henrique,  
A de Castro Moreira dos Santos Júnior,  
CV dos Santos Silva, JL Cruz Souza,  
B Cândido Guido

Hospital da Criança de Brasília José Alencar,  
Brasília, DF, Brazil

**Introduction:** The prognostic significance of the TCF3::PBX1 fusion in pediatric B-cell acute lymphoblastic leukemia (B-ALL) remains controversial, with studies reporting variable treatment responses and no consensus on its independent impact on outcomes. This uncertainty hinders the development of precise risk stratification strategies. While this fusion accounts for approximately 4%–6% of pediatric ALL cases in the literature, its clinical and molecular heterogeneity demands deeper investigation. **Objectives:** To characterize the epidemiological and molecular profile of pediatric B-ALL patients with TCF3::PBX1 fusion treated at a single Brazilian reference center, and to compare these findings with international literature, focusing on challenges in risk assessment. **Methods:** A retrospective observational study was conducted including patients diagnosed with B-ALL at Hospital da Criança de Brasília between 2012 and 2022. Eligibility required confirmed TCF3::PBX1 fusion by cytogenetics or molecular methods. Clinical and laboratory data were collected from electronic medical records. RNA sequencing was performed on available samples to assess gene expression and detect co-occurring fusions and variants. **Results:** TCF3::PBX1 fusion was detected in 5.71% of the cohort (n=21/368), consistent with international incidence. Median age was 5-years, with slight female predominance. Elevated WBC count ( $>50,000 \text{ mm}^3$ ) occurred in 28.57%. At diagnosis, 61.9% were high risk, 23.8% intermediate, 4.8% low; others unclassified. After induction, 38% were high risk, 33.3% intermediate, 4.8%

low; remainder unclassified. Relapse occurred in 33.3%, mostly early (85.7%), with mean time to relapse of 0.88 years. Mortality was 14.3%. RNA-seq identified 35 genes differentially expressed between diagnosis and relapse, including MYC, CCND2, FGFR2, JAK2, STAT5B, GATA1, IKZF1, CEBPE, BCOR, AFF3, and BCL9, indicating deregulation of proliferation, signaling, hematopoietic differentiation, and epigenetic regulation. WT1 overexpression at diagnosis was associated with relapse. **Discussion and conclusion:** Risk category shifts from diagnosis to post-induction illustrate stratification challenges. Despite a high proportion initially classified as high risk, many migrated to lower categories, yet relapse remained frequent and often early. This mirrors literature describing heterogeneous outcomes for TCF3::PBX1 despite its historical classification as non-adverse. The persistence of high relapse rates, including in non-high-risk groups post-induction, suggests current stratification relying on clinical and MRD data may underestimate relapse potential. The molecular alterations identified – particularly WT1 overexpression and pathway deregulation— highlight the value of integrating genomic and transcriptomic profiling to improve prediction accuracy. B-ALL with TCF3::PBX1 fusion poses significant risk-stratification challenges. Our findings support the incorporation of comprehensive molecular characterization into clinical protocols to refine prognosis and enable more personalized treatment strategies.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105105>

ID – 1993

#### ESTRATIFICAÇÃO DE RISCO E DESFECHOS EM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: UMA REVISÃO BASEADA EM CASOS CLÍNICOS

CGS Pereira<sup>a</sup>, JVT de Souza<sup>a</sup>, MEF dos Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>, MdJ Oliveira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>, AP da Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CC da Guarda<sup>a</sup>, MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual de Santa Cruz, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-Hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é um câncer hematológico caracterizado pela proliferação rápida de linfoblastos imaturos na medula óssea e sangue periférico, e assim podem surgir no fígado, baço e linfonodos, levando a aumento desses órgãos (hepatomegalia, esplenomegalia e linfadenopatia). Essa neoplasia enfrenta um desafio significativo: a recidiva da doença, onde as células leucêmicas voltam a manifestar-se posteriormente a um período de remissão. A recaída em pacientes com LLA ainda representa um grande desafio no tratamento de 15%–20% das crianças. As recaídas são geralmente classificadas e estratificadas de acordo com alguns fatores prognósticos: tempo de recaída, local de recaída e imunofenótipo B ou T. **Objetivos:** Desse modo, este estudo objetiva analisar características clínicas e laboratoriais de crianças com LLA recidivada, relacionando essas variáveis com a estratificação de risco (tempo de recaída, local e

citogenética) e seus desfechos. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo transversal conduzido com dados coletados nos prontuários fornecidos pelo serviço de Onco-hematologia pediátrica da Santa Casa da Misericórdia de Itabuna, referência no tratamento oncohematológico, localizado no município de Itabuna, Bahia, Brasil. Este trabalho origina de um estudo maior aprovado pelo CEP (CAAE: 47456221.0.0000.5526). Os indivíduos com LLA foram convidados para participar desta pesquisa e assinatura dos termos de assentimento livre e esclarecido e do termo de consentimento livre e esclarecido pelos representantes legais. **Resultados:** Nesse estudo foram incluídos três pacientes com LLA. Foram analisados os três casos de recidiva de LLA-B, com média de idade de 7 anos. A distribuição dos casos por estratificação de risco revelou dois pacientes classificados como alto risco e um caso como risco intermediário. Quanto aos locais de recidiva, observou-se recidiva medular nos três casos (100%). A recidiva medular exclusiva, observada em 100% dos casos, é geralmente associada a pior prognóstico em comparação com recidivas extramedulares isoladas, como testiculares ou do SNC, o que pode ter contribuído para os desfechos desfavoráveis observados. A análise citogenética demonstrou uma heterogeneidade no padrão de expressão antigênica dentre os marcadores positivos, destacam-se: CD19++/+++, CD10+++, CD34++/+++ (marcadores típicos da linhagem B), CD105++, CD73/CD123++, CD81+, entre outros. Os principais marcadores negativos incluíram CD13/CD33, CD304, e CD45, variando conforme o paciente. **Discussão e conclusão:** A heterogeneidade no padrão imunofenotípico, incluindo a expressão de CD105 e CD123, pode sugerir maior agressividade da doença ou resistência terapêutica. Ademais, a avaliação do desfecho mostrou que dois pacientes (aproximadamente 66%) evoluíram ao óbito e um caso (aproximadamente 33%) permanece com sobrevida mantida até o momento. A taxa de mortalidade observada (66%) é compatível com os dados da literatura que apontam pior prognóstico em recidivas precoces e medulares, especialmente em pacientes classificados como de alto risco. Apesar da limitação amostral, os achados destacam padrões relevantes e reforçam a importância da estratificação precoce do risco no manejo da LLA recidivada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105106>

ID – 1039

#### ESTUDO COMPARATIVO DOS PROTOCOLOS GBTLI E BFM EM UM CENTRO BRASILEIRO DE TRATAMENTO DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA

LB Machado<sup>a</sup>, FL Tunouti<sup>a</sup>, LV Machado<sup>b</sup>, FC Trigo<sup>b</sup>, CEC Oliveira<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Londrina, PR, Brasil

<sup>b</sup> Hospital do Câncer de Londrina, Londrina, PR, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica aguda (LLA) é a neoplasia maligna mais comum da infância, caracterizada por grande heterogeneidade clínica e prognóstica. Avanços nos

protocolos terapêuticos, como GBTLI e BFM, resultaram em melhores taxas de sobrevida global, porém a recidiva precoce e os eventos infecciosos graves ainda constituem desafios significativos. Estudos internacionais destacam a relevância de fatores clínicos, laboratoriais e moleculares no desfecho, mas faltam análises nacionais comparando sistematicamente diferentes protocolos sob o contexto real brasileiro. **Objetivos:** Este estudo visa comparar os desfechos clínicos e laboratoriais de pacientes pediátricos com LLA tratados pelos protocolos GBTLI e BFM, identificando fatores associados à recidiva, mortalidade, necessidade de internação em unidade de terapia intensiva e transplante de medula óssea. **Material e métodos:** Realizou-se estudo retrospectivo observacional, incluindo 163 pacientes pediátricos com LLA tratados em centro de referência entre 2010 e 2024. Variáveis demográficas, clínicas e laboratoriais foram coletadas de prontuários eletrônicos. A análise estatística incluiu testes de Mann-Whitney, Qui-Quadrado, correlação de Spearman, curvas de Kaplan-Meier e teste de log-rank para sobrevida global. O nível de significância adotado foi  $p < 0,05$ . **Resultados:** Dos 163 pacientes, 70 receberam GBTLI e 92 receberam BFM. Os grupos apresentaram distribuição semelhante de sexo e idade. Foi evidenciado que as necessidades de internação em unidade de terapia intensiva e de realização de transplante de medula óssea não marcaram diferença considerável entre os protocolos, com ( $p = 0,38$ ) e ( $p = 0,67$ ), respectivamente. Porém, o grupo GBTLI apresentou incidência de recidiva consideravelmente maior ( $n = 35$  vs.  $n = 15$  no BFM), resultando em  $p < 0,001$ . Tais recidivas verificadas no GBTLI ocorreram em média após 32,5 meses, em comparação com a média do BFM de 23,6 meses,  $p = 0,042$ . O estudo também apontou maior incidência de óbitos com o uso do protocolo GBTLI: 34 óbitos em 68 pacientes, ou 50%; em comparação ao BFM: 32 óbitos em 90 pacientes, ou 35,6%, gerando um valor de  $p = 0,06$ . Vale ressaltar, que os pacientes GBTLI que vieram a óbito tiveram média de sobrevida de 32,9 meses (erro padrão = 5,1), enquanto os óbitos registrados pelo grupo BFM ocorreram em uma média de 8,6 meses (erro padrão = 1,7). **Discussão e conclusão:** O protocolo GBTLI foi associado a um maior tempo até a recidiva e maior média de sobrevida em se tratando dos óbitos, porém os achados reforçam a importância do protocolo BFM para menor taxa de recidiva e mortalidade global independentemente das características clínicas iniciais. É fundamental considerar que, à luz dos resultados observados, há uma possível associação entre o protocolo de tratamento e a mortalidade dos pacientes, justificando investigações adicionais com amostras ampliadas ou análises multivariadas. Em contextos clínicos, onde cada vida importa, tendências como esta não devem ser desconsideradas e merecem atenção cuidadosa na tomada de decisão terapêutica e no planejamento de futuras pesquisas. Limitações do estudo incluem o delineamento retrospectivo e possíveis vieses institucionais. Estes resultados destacam a necessidade de estratégias para redução de recidiva e mortalidade infecciosa. Estudos prospectivos multicêntricos e com análises multivariadas são recomendados para aprofundar a compreensão dos fatores prognósticos no contexto brasileiro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105107>

ID – 2445

# ESTUDO DE VARIANTES GENÉTICAS EM TPMT, NUDT15 E ITPA E SUA RELAÇÃO COM TOXICIDADE A TIOPURINAS EM CRIANÇAS COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

A Nagel <sup>a</sup>, MM Lins <sup>b</sup>, ADAM Cahu Júnior <sup>b</sup>,  
RG Gomes <sup>b</sup>, MRV Ikoma-Colturato <sup>c</sup>,  
N Calanca <sup>c</sup>, VM Rosa <sup>d</sup>, M Emerenciano <sup>a</sup>,  
BA Lopes <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

<sup>b</sup> Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

<sup>c</sup> Hospital Amaral Carvalho (HAC), Jaú, SP, Brasil

<sup>d</sup> Hospital Araújo Jorge (HAJ), Goiânia, GO, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é caracterizada pela proliferação acelerada de blastos na medula óssea, reduzindo a produção de células sanguíneas normais e levando ao acúmulo de células imaturas. O tratamento quimioterápico da LLA é crucial para alcançar a remissão e a cura desses pacientes. No entanto, alguns pacientes podem apresentar efeitos tóxicos como consequência de variações na metabolização da tiopurina, realizada pelas enzimas TPMT, NUDT15 e ITPA. No Brasil, há uma escassez de estudos que demonstrem a associação clínica entre a toxicidade medicamentosa no tratamento da LLA e variantes genéticas em genes relacionados ao metabolismo da tiopurina. **Objetivos:** Este estudo visa avaliar a toxicidade relacionada ao uso de tiopurinas em crianças com LLA, correlacionando-a com os polimorfismos nos genes TPMT (rs1142345, rs1800460 e rs1800462), NUDT15 (rs116855232) e ITPA (rs7270101). **Material e métodos:** Foram incluídas amostras de pacientes pediátricos diagnosticados com LLA, tratados nos protocolos RELL ou GBTLI 2021 e atendidas em 3 centros onco-hematológicos pediátricos brasileiros (Hospital Araújo Jorge – HAJ/GO, Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira – IMIP/PE e Hospital Amaral Carvalho – HAC/SP). A genotipagem dos genes TPMT, NUDT15 e ITPA foi realizada por RT-qPCR utilizando ensaios de quantificação alélica. Os dados clínicos e genéticos foram analisados estatisticamente para associar os eventos de toxicidade ao genótipo. **Resultados:** Entre os 289 indivíduos analisados, foram incluídas 84,4% LLA-B e 14,6% LLA-T, sendo 118 (40,8%) do sexo feminino e 171 (59,2%) do sexo masculino. Na análise genotípica, a frequência dos alelos variantes foi de 4,9% para TPMT rs1142345, 2,1% para rs1800460, 1,2% para rs1800462, 0,7% para NUDT15 rs116855232 e 12,7% para ITPA rs7270101. Com base na genotipagem de TPMT e NUDT15, os pacientes foram classificados nos fenótipos Metabolizador Normal (MN), Intermediário (MI) e Lento (ML), conforme diretrizes do Consórcio Internacional de Farmacogenética Clínica (CPIC). Diversas manifestações de toxicidade ao tratamento foram observadas, sendo a Neutropenia Febril (NF) uma das mais frequentes. Não foram encontradas associações estatisticamente significativas entre os genótipos de TPMT e NUDT15 e os sintomas de toxicidade. A análise do gene ITPA revelou associação significativa entre os genótipos com variante (A/C + C/C) e o risco aumentado de NF

(OR = 3.03, 95% CI 1.76–5.21,  $p = 0.018$ ). Dentre os 32 pacientes com fenótipos MI e ML, 19 iniciaram a fase de manutenção com a dose padrão de tiopurina. Por outro lado, dos 56 pacientes que iniciaram o tratamento com dose reduzida, apenas 13 eram MI ou ML. Contudo, 18 pacientes com fenótipo MI iniciaram o tratamento com dose usual e apresentaram diversos sintomas de toxicidade. Os ajustes de dose realizados ao longo do tratamento ocorreram somente pacientes com fenótipo MN. **Discussão e conclusão:** Os resultados sugerem que a adesão clínica ao resultado da genotipagem poderá ser importante para evitar manifestações de toxicidade ao longo do tratamento com tiopurinas. A associação significativa entre o SNP de ITPA e a NF é um dado inédito e ressalta a importância de considerar o potencial uso desse marcador na individualização do tratamento de nossas crianças. Este estudo reforça a relevância da farmacogenética na individualização da terapia em LLA pediátrica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105108>

ID – 2729

#### EVALUATION OF PRDM16 GENE EXPRESSION PROFILE IN PEDIATRIC PATIENTS WITH ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

ÁTM Tavares<sup>a</sup>, CA de Miranda<sup>a</sup>, LR de Sousa<sup>b</sup>, MB de Oliveira<sup>a</sup>, VBdJ Viana<sup>c</sup>, EJC Botelho<sup>a</sup>, MM Bernardes<sup>d</sup>, FARM Junior<sup>e</sup>, AV Wanderley<sup>d</sup>, AS Khayat<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brazil

<sup>c</sup> Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

<sup>d</sup> Hospital Oncológico Infantil Otávio Lobo (HOIOL), Belém, PA, Brazil

<sup>e</sup> Hospital Ophir Loyola (HOL), Belém, PA, Brazil

**Introduction:** Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) is the most common pediatric cancer worldwide, characterized by dysregulation in the proliferation and differentiation of the hematopoietic lineage. Early diagnosis is essential and includes the analysis of genetic biomarkers. Beyond existing molecular classifications, new research is focusing on epigenetic regulators such as the PRDM16 gene, whose alterations in leukemogenesis have been highlighted previously. **Objectives:** This study aimed to identify the PRDM16 expression profile in pediatric ALL within an Amazonian cohort, associating it with clinical, laboratory, and molecular data. **Methods:** Eighty newly diagnosed pediatric patients treated at a reference hospital in Belém-Pará, were evaluated, considering clinical data (ALL subtype, biological sex, and age), laboratory parameters (leukocytes, hemoglobin, and platelets), and molecular biomarkers (BCR::ABL1, TCF3::PBX1, KMT2A::AFF1, ETV6::RUNX1, and STIL::TAL1 gene fusions) (CAAE: 30307820.7.0000.5634). A control group of 8 healthy individuals was also included. Gene expression analysis was performed using the TaqMan® system, while gene fusion

detection was assessed by Nested PCR. Statistical analyses were conducted using the Endogene Analyzer, SPSS v1.2, and Jamovi v2.3 platforms. **Results:** Among the studied cases, 71 exhibited detectable PRDM16 expression levels, demonstrating its overexpression compared to controls ( $p = 0.001$ ; FC = 10.21). PRDM16 was found to be more dysregulated in the T-cell subtype (T-ALL) ( $p < 0.001$ ; FC = 36.01) than in the B-cell subtype (B-ALL) ( $p = 0.024$ ; FC = 6.46), with this trend supported by correlation analyses ( $p < 0.001$ ; Spearman's  $\rho = 0.514$ ) and categorical association tests ( $p = 0.002$ ; OR = 26.2; 95% CI 1.46–470). Additionally, lower PRDM16 expression levels were associated with thrombocytosis ( $p = 0.025$ ), showing a negative correlation ( $p = 0.027$ ; Spearman's  $\rho = -0.461$ ). Interestingly, a small subset of patients exhibited gene silencing ( $n = 9$ ), which was associated with the absence of gene fusions ( $p = 0.033$ ; OR = 0.12; 95% CI 0.01–1.02), with only one fusion case (ETV6::RUNX1) observed in this group. ROC curve analysis indicated that PRDM16 effectively discriminates between B-ALL and T-ALL (AUC=0.95; 95% CI 0.90–0.99). **Discussion and conclusion:** PRDM16 overexpression is associated with ALL, particularly the T-cell subtype where its discriminatory power is high. The gene also showed a negative correlation with thrombocytosis. PRDM16 is an epigenetic transcriptional factor with histone methyltransferase and zinc fingers domains, whose imbalanced isoforms (PRDM16F/S) are linked to leukemogenesis. It participates in the pro-leukemic microenvironment and interacts with megakaryocytic pathways even in lymphoid leukemias. Cases of PRDM16 silencing in pediatric ALL have been previously associated with the absence of gene fusions, as confirmed in this study. Given the scarcity of molecular markers for pediatric T-ALL, PRDM16 emerges as a strong candidate for improved disease stratification. The identified associations highlight the complexity of PRDM16 regulation in pediatric ALL and the importance of considering both upregulation and silencing. This contributes to a deeper understanding of leukemic biology and advances future research and innovation in targeted therapies. **Financial support:** Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) and Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós- Graduação (PROPESP/UFPA).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105109>

ID – 2400

#### EXPRESSION PROFILE AND CLINICAL SIGNIFICANCE OF KIAA0125 IN PEDIATRIC ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

CA de Miranda<sup>a</sup>, ÁTM Tavares<sup>a</sup>, LB Rotella<sup>a</sup>, MS Aquino<sup>a</sup>, KVM de Queiroz<sup>b</sup>, ERL Moraes<sup>a</sup>, LdC Pantoja<sup>a</sup>, CdFAM Nunes<sup>c</sup>, BCM Khayat<sup>a</sup>, AS Khayat<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brazil

<sup>b</sup> Universidade da Amazônia (UNAMA), Belém, PA, Brazil

<sup>c</sup> Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

**Introduction:** Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) is the most common neoplasm in children worldwide, affecting approximately 54,000 people aged 0–19 years. This illness results in multiple complications, both disease and treatment related. On that note, patients frequently experience treatment resistance and relapses, as well as multiple side effects associated with available therapy regimens, which severely decrease their quality of life. To address this problem, there is urgent need for further research into enabling earlier diagnosis and refining therapeutic targeting. From that perspective, long non-coding RNAs (lncRNA) have shown their relevance in cancer biology research, for their major regulatory functions. Among them, KIAA0125 is a promising subject of study and has been proposed as a possible biomarker in ALL, delivering valuable insight for prognosis prediction. **Objectives:** Given the urge to improve the scenario of ALL, the aim of this study is to evaluate the role of KIAA0125 as a possible prognosis predictor or therapy target. **Methods:** To achieve that goal 79 Peripheral Blood (PB) or bone marrow samples from ALL patients and 8 PB samples from healthy volunteers (CAAE 30307820.7.0000.5634) were used. Groups consisted of individuals aged 0 to 17 years, of both sexes. RNA was extracted from the samples using TRIzol Reagent® and converted into cDNA using High-Capacity cDNA Reverse Transcription® kit. Gene expression was evaluated via RT-qPCR, using the Taqman® probe system for KIAA0125 and reference genes ACTB (Hs01060665\_g1) and ABL1 (Hs01060665\_g1). Then, the mean Cycle threshold (Ct),  $\Delta$ Ct, and Fold Change (FC) were calculated. Normality was assessed using the Shapiro-Wilk and D'Agostino Pearson tests; and Student's t or Welch tests were used to evaluate the differences in global expression levels between patients and healthy controls. Additionally, patients were stratified according to gene expression levels, based on fold change values:  $<0.15$  was classified as very low expression, and  $>0.15$  as low or normal expression. Later, those categories were analyzed in relation to the patients' biochemical and hematological parameters. Statistical significance was set at  $p \leq 0.05$ , and analyses were conducted using PSPP v2.0.0 and Endogene Analyzer software. **Results:** The mean  $\Delta$ Ct in the control group was  $3.94 \pm 1.23$  cycles, lower than in the ALL group ( $6.83 \pm 3.10$ ). Receiver Operating Characteristic (ROC) curve analysis indicated that KIAA0125 expression is a satisfactory marker for distinguishing ALL patients from healthy subjects (AUC=0.80). When evaluating fold change between groups, KIAA0125 expression was found to be significantly associated with patients' platelet counts ( $p=0.046$ ), with median values much lower in patients with very low expression (70,500) than in those with low or normal expression (189,500). Spearman's correlation revealed a weak positive correlation between gene expression level and platelet count ( $\rho=0.251$ ). **Discussion and conclusion:** The observed association between low expression and reduced platelet counts, along with the weak positive correlation between expression levels and platelet count, suggests a possible link between KIAA0125 expression and disease severity. These findings support the potential utility of KIAA0125 as a biomarker for diagnosis and prognosis in pediatric ALL. **Financial support:** Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior e Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação/UFGA.

ID – 2332

# FLOW CYTOMETRY IMMUNOPHENOTYPING FOR JUVENILE MYELOMONOCYTIC LEUKEMIA: EVALUATION OF 52 PATIENTS FROM BRAZILIAN COOPERATIVE GROUP OF PEDIATRIC MYELOYDYSPLASTIC SYNDROME

A Frisanco Oliveira<sup>a</sup>, A Tansini<sup>a</sup>,  
TR Toledo de Santis<sup>a</sup>, B Barofaldi Ariguchi<sup>a</sup>,  
S Frahia da Silva<sup>a</sup>, J Costa Gaspar<sup>a</sup>,  
N Costa Villela<sup>a</sup>, R Balceiro<sup>a</sup>, LF Lopes<sup>a</sup>,  
I Lorand Metzke<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos,  
Barretos, SP, Brazil

<sup>b</sup> Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de  
Campinas (HC-Unicamp), Campinas, SP, Brazil

**Introduction:** Juvenile Myelomonocytic Leukemia (JMML) is a rare myeloproliferative disease of childhood, recognized as an entity involving genes from the RAS-MAPK pathway. In JMML, Immunophenotyping (FCI) has been used for blast counting and evaluation of monocyte subtypes. It is controversial if this distribution is similar to that seen in Chronic Myelomonocytic Leukemia (CMML). Recently, we have reported a study on immunophenotyping in JMML at diagnosis. **Objectives:** To expand the immunophenotypic analysis, studying erythroid and monocytic maturation. **Methods:** 8-color antibody combinations were used, including CD64, IREM2, CD105, CD36 and CD71 in the previous panel. FCI findings were correlated with patients' molecular profile. **Results:** 52 JMML patients were evaluated: median age 17-months. PTPN11 (13) and KRAS (11) mutations were more frequent. Patients with CBL mutation, together with NRAS and KRAS subgroups were younger ( $p=0.026$ ). Decrease of hematogones type I (median 0.6%) and T lymphocytes (median 3.4%), increase CD34+CD117+ (3.4%) and monocytes (12.2%) were similar between molecular subgroups. Abnormal expression of CD7 in myeloid progenitors was more frequent in PTPN11 patients. Erythroid and monocytic precursors were assessed in 24 patients. Monoblasts had a median of 14.9% and promonocyte were 29.5%, with higher percentages in NF1 and PTPN11 subgroups. Patients with NRAS, NF1 and absence of RAS mutations showed a low percentage of CD16+ monocytes and a higher percentage of CD14+CD16- monocytes (classical), similar to CMML, while PTPN11, KRAS and CBL patients had lower percentages of classical monocytes as found in MDS ( $p=0.02$ ). **Discussion and conclusion:** We confirmed our previous results. CBL subgroup had similar features as other molecular profiles. JMML patients presented an increase of myeloblasts and early monocytic precursors, compatible with a more aggressive disease, intermediary between a chronic myeloid neoplasm and a progression to acute leukemia, more evident in PTPN11 and NF1 mutated patients. Despite examined in bone marrow, monocytes subsets analysis don't seem to be a diagnostic strategy for JMML. The features of FCI data should also be compared with the methylation profile.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105111>

ID – 2143

# IMMUNE SIGNATURES IN BLOOD AND BONE MARROW PREDICT MORTALITY IN PEDIATRIC B-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA: A GUIDE FOR PRACTICE

F Magalhães-Gama<sup>a</sup>, IC Freitas<sup>b</sup>,  
FS Alves-Hanna<sup>c</sup>, JCF Neves<sup>d</sup>, ND Araújo<sup>c</sup>,  
GR Fernandes<sup>e</sup>, MPSS Carvalho<sup>c</sup>, AM Tarragô<sup>b</sup>,  
A Malheiro<sup>f</sup>, OA Martins-Filho<sup>g</sup>, AG Costa<sup>f</sup>,  
A Teixeira-Carvalho<sup>g</sup>

<sup>a</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde (PPGCS), Instituto René Rachou – Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ-Minas), Belo Horizonte, MG, Brazil

<sup>b</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

<sup>c</sup> Diretoria de Ensino e Pesquisa, Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>d</sup> Programa de Pós-Graduação em Medicina Tropical (PPGMT), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

<sup>e</sup> Grupo de Diagnóstico e Terapia de Doenças Infecciosas e Câncer, Instituto René Rachou – Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ-Minas), Belo Horizonte, MG, Brazil

<sup>f</sup> Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>g</sup> Grupo Integrado de Pesquisas em Biomarcadores (GIPB), Instituto René Rachou – Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ-Minas), Belo Horizonte, MG, Brazil

**Introduction:** B-cell Acute Lymphoblastic Leukemia (B-ALL), the most common pediatric cancer, presents critical challenges in clinical management, particularly in identifying patients at high risk of mortality. Although the bone marrow microenvironment plays a crucial role in disease progression, a comprehensive understanding of the immunological landscape and its predictive potential remains an unmet need. **Objectives:** Our study aimed to validate a panel of immune signatures as a novel and robust tool for risk stratification in pediatric B-ALL. **Methods:** We performed a longitudinal analysis by profiling 48 soluble immune mediators in the Peripheral Blood (PB) and Bone Marrow (BM) of 36 pediatric B-ALL patients, of whom 25 completed remission chemotherapy (B-ALL RG) and 11 died during induction therapy (B-ALL DG), and 25 healthy controls. Samples were collected at Diagnosis (D0) and at three time points during remission chemotherapy (D15, D35, and D84). We utilized multiplex assays and a decision-tree approach to identify specific mediator panels that predict patient mortality. **Results:** At D0, we identified a strongly exacerbated systemic immune profile that robustly predicted subsequent mortality. This key finding establishes the prognostic value of immune signatures, with highly accurate predictive panels composed of specific mediators. The panel from PB, including CCL5, IL-6, CXCL9, and IL-2R $\alpha$ ,

predicted mortality with exceptional accuracy (AUC=0.996). Similarly, a panel from BM (CXCL12, CCL4) also demonstrated high predictive power (AUC = 0.900). These immune signatures were more than isolated events; they represented a consistent prognostic signal throughout the patient's treatment. **Discussion and conclusion:** In summary, our data provide strong evidence that specific immune signatures at D0 can serve as a powerful new prognostic tool. We found that the immune profile is not fully re-established following chemotherapy, highlighting persistent dysregulations. The identification of these robust, high-accuracy biomarker panels offers a practical guide for hematologists, enabling more precise risk stratification and paving the way for personalized therapeutic interventions tailored to children with B-ALL.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105112>

ID – 3400

# IMPACTO PROGNÓSTICO DA DELEÇÃO DO GENE IKZF1 EM CRIANÇAS COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DO RJ

VRGDA Valviesse<sup>a</sup>, KG Frigotto<sup>b</sup>, JE Jazbik<sup>a</sup>,  
ED Oliveira<sup>a</sup>, TC Barbosa<sup>c</sup>, MGP Land<sup>a</sup>,  
M Emerenciano<sup>c</sup>, EB Riscarolli<sup>a</sup>, ESD Costa<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>c</sup> Instituto Nacional do Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é a neoplasia mais comum na infância. Alcançou altos índices de cura com tratamento guiado pelo risco de recidiva, previsto através de fatores clínicos e biológicos, como a quantificação de Doença Residual Mensurável (DRM) a presença de alterações genéticas como os rearranjos em ktm2a, bcrabl, a deleção do gene IKZF1, etc. Outras alterações genéticas vêm sendo estudadas com respeito a seu valor prognóstico, entretanto ainda não são utilizadas para mudança de tratamento. **Objetivos:** Avaliar o impacto da deleção em IKZF1 na quantificação da DRM no D15 e D33 na sobrevida global e livre de eventos. **Material e Métodos:** Estudo de uma coorte de 157 crianças diagnosticadas com LLA entre 2017 e 2023, acompanhadas no IPPMG/UFRJ ou HFL. A quantificação de DRM foi realizada por Citometria de Fluxo Multiparamétrica (CFM) com o protocolo NGF-BCP-MDR do EuroFlow. As alterações genéticas foram investigadas por PCR em tempo real e MLPA no Instituto Nacional do Câncer (INCA). Dados clínicos, laboratoriais e de evolução foram obtidos dos prontuários. O pacote estatístico SPSS foi utilizado para realizar os testes de hipótese, as curvas de Kaplan-Meier e log-rank,  $p \leq 0,05$  considerado significativo. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa local. **Resultados:** A população estudada apresentou mediana de idade de 5,8 anos, predominando o subtipo LLA B (84,1%). Deleção no gene IKZF1 foi detectada em 5,7% dos casos. No D15, 87,8% dos pacientes apresentavam

DRM positiva, sem diferença significativa entre portadores ou não da deleção. No D33, porém, a positividade foi significativamente maior nos pacientes com deleção em IKZF1 (88,9% vs. 48,9%;  $p = 0,02$ ). A Sobrevida Livre de Eventos em 2-anos (SLE2) foi significativamente menores em pacientes com deleção de IKZF1 (XX% vs. YY% em pacientes sem a deleção ( $p = 0,02$ ), bom como a Sobrevida Global (SG) – (XX% vs. YY%, e  $p = 0,04$ ). **Discussão e conclusão:** A deleção de IKZF1 se confirmou como fator de mau prognóstico para a sobrevivência das crianças com LLA, tanto SLE2 quanto SG. Além disso se associou a uma pior resposta terapêutica ao final da indução, com maiores níveis de DRM no D33. Esses dados ressaltam a importância da incorporação de marcadores genéticos e da monitoração de DRM no acompanhamento desses pacientes, auxiliando na estratificação de risco, visando melhor individualização terapêutica e direcionamento terapêutico mais adequado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105113>

ID – 549

#### IMPLEMENTAÇÃO ACESSÍVEL DA MEDICINA DE PRECISÃO NA LLA INFANTIL POR MEIO DE SEQUENCIAMENTO DE TRANSCRIPTOMA DE BAIXO CUSTO EM CONTEXTOS DE RECURSOS LIMITADOS

ALP Oliveira <sup>a</sup>, AFS Peres <sup>a</sup>, JC Gaspar <sup>b</sup>, MN Rosa <sup>a</sup>, SFB da Silva <sup>b</sup>, FE Paula <sup>b</sup>, RM Reis <sup>c</sup>, LF Lopes <sup>d</sup>, N Bhakta <sup>e</sup>, J Wang <sup>f</sup>, TB Alexander <sup>g</sup>, MT Pinto <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Grupo de Pesquisa em Oncologia Pediátrica (GPOPed), Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

<sup>b</sup> Departamento de Diagnóstico Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

<sup>c</sup> Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

<sup>d</sup> Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

<sup>e</sup> Departamento de Medicina Pediátrica Global, St Jude Children's Research Hospital, United States

<sup>f</sup> Departamento de Genética, Universidade da Carolina do Norte, United States

<sup>g</sup> Departamento de Patologia e Medicina Laboratorial, Departamento de Pediatria, Universidade da Carolina do Norte, United States

**Introdução:** Apesar das taxas de sobrevida global para Leucemia Linfóide Aguda (LLA) infantil excederem 90% em países de alta renda, essas taxas permanecem significativamente mais baixas em contextos com recursos limitados, chegando a menos de 50% em algumas regiões. Um dos principais obstáculos é a limitação no acesso a tecnologias diagnósticas moleculares avançadas, fundamentais para a estratificação de risco e o direcionamento de terapias personalizadas. Com o objetivo de enfrentar esse desafio, a iniciativa St. Jude Global (EUA) lançou um estudo internacional voltado à

implementação de abordagens acessíveis de medicina de precisão em oncologia pediátrica, utilizando o sequenciamento de transcriptoma por nanoporos – uma tecnologia de menor custo e maior portabilidade – como alternativa viável para ambientes com restrições de infraestrutura. Representando o Brasil neste esforço colaborativo, este estudo busca avaliar a aplicabilidade dessa abordagem na classificação molecular da LLA infantil. **Objetivos:** Validar a viabilidade de uma abordagem baseada em aprendizado de máquina para identificação de subtipos genômicos de LLA por meio do sequenciamento completo do transcriptoma utilizando a tecnologia Nanopore em uma coorte pediátrica brasileira. **Material e métodos:** Aspirados de medula óssea de 40 pacientes foram preparados e sequenciados com o kit PCR-cDNA Barcoding em um dispositivo MinION Mk1b (Oxford Nanopore Technology – ONT). Matrizes de expressão gênica foram utilizadas para classificação em um modelo composto que integra regressão por mínimos quadrados parciais (PLS) e classificador de máquina de vetor de suporte (SVM). Os resultados foram validados com dados de PCR, citometria de fluxo e cariótipo realizados no momento do diagnóstico. **Resultados:** Dentre os 40 amostras, sete amostras foram diagnosticadas como LLA-T, 36 como LLA-B e uma como leucemia aguda de fenótipo misto (T/mieloide). Entre os casos de LLA-B, 26 amostras (72,22%) apresentavam eventos moleculares caracterizados, como aneuploidias e transcritos de fusão no momento do diagnóstico. Considerando o desempenho do modelo com base nos dados de transcriptoma, foi alcançada uma acurácia global de 84,09% (37/44) para classificação de linhagens e de 74,19% (23/31) para subtipos. No entanto, considerando probabilidade de classificação >80%, representando uma alta confiança, 92,5% das linhagens e 90% para subtipos foram classificados corretamente. **Discussão e conclusão:** O sequenciamento com base em nanoporos forneceu dados genômicos com fragmentos longos precisos para identificação de linhagens e subtipos genômicos de LLA. Dessa forma, o sequenciamento baseado em Nanopore tem sido relatado como uma abordagem inovadora e de baixo custo para análises moleculares, e há evidências crescentes sobre seu potencial como ferramenta viável para a classificação de cânceres infantis, especialmente em leucemias agudas. Sua implementação em sistemas de saúde com recursos limitados pode melhorar significativamente a estratificação de risco, aprimorar terapias adaptadas ao risco e melhorar os desfechos dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105114>

ID – 3213

#### LEUCEMIA ERITROBLÁSTICA AGUDA NA INFÂNCIA: UM RELATO DE CASO

PdS Pacheco, LA Mendes, LS dos Santos, FM Barbosa, ML Borsato, PB Soares, M Pizza

Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Eritroblástica Aguda (LEA) é uma forma rara e agressiva de Leucemia Mieloide Aguda (LMA), caracterizada pelo predomínio da linhagem eritroide na

medula óssea. Clinicamente, manifesta-se com citopenias graves e evolução rápida, sendo ainda mais incomum na população pediátrica. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 6 anos, previamente hígida, apresentou febre intermitente associada a dor abdominal, hiporexia, cefaleia e tosse. Exames iniciais revelaram bicitopenia com leucocitose, motivo pelo qual foi encaminhada a hospital terciário para avaliação especializada. Na admissão, encontrava-se hipocorada, com edema e petéquias em membros inferiores. Novos exames demonstraram 10% de blastos, pancitopenia e elevação de DHL. O teste de Coombs direto foi negativo e sorologias não reagentes. Imunofenotipagem e citogenética em sangue periférico não identificaram células jovens. O mielograma evidenciou série eritroblástica hipercelular, com intensa diseritropoese e predomínio de precursores eritroblásticos (proeritroblastos e eritroblastos basófilos), presença de figuras mitóticas, vacuolização e megaloblastos; a série granulocítica apresentou 13% de blastos. O estudo imunofenotípico confirmou o diagnóstico de LEA. Foi iniciada quimioterapia de indução conforme protocolo AML BFM 2012, com citarabina, etoposídeo e daunorrubicina. Durante o início do tratamento, a paciente apresentou múltiplas intercorrências, incluindo sepse, infecção pulmonar e miocardiopatia dilatada, necessitando de internação em unidade de terapia intensiva. Após dois meses, obteve remissão morfológica documentada por mielograma e recebeu alta hospitalar. Paciente manteve seguimento ambulatorial, porém evoluiu com choque séptico refratário, lise tumoral, hematúria e coagulopatia, sendo reinternada em UTI. Apesar das medidas intensivas, evoluiu a óbito sete dias após a nova internação. **Conclusão:** A LMA pediátrica apresenta incidência bimodal, predominando em menores de 2 anos e maiores de 10 anos, sem diferença entre os sexos. É uma condição rara em crianças, especialmente no subtipo eritroide (LMA M6, segundo a classificação FAB). Sua fisiopatologia envolve mutações em células-tronco hematopoiéticas e progenitoras, associadas a anormalidades citogenéticas adquiridas. O prognóstico depende de fatores como perfil imunofenotípico, alterações citogenéticas e moleculares dos blastos, além de características individuais do paciente. As manifestações clínicas costumam ser inespecíficas, como no caso relatado. A escassez de recursos diagnósticos e a falta de familiaridade com a doença podem atrasar o início do tratamento, comprometendo o desfecho clínico. Devido à raridade da LEA, existem poucos estudos direcionados a seu tratamento específico. É fundamental investir em pesquisas e no desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas que possam melhorar as taxas de sobrevida e o prognóstico dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105115>

ID – 2603

#### LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA RECIDIVADA TRATADOS NO CENTRO INFANTIL BOLDRINI

CC Omae, AC Azevedo, JC Yajima,  
MC Della Piazza, MB Amaral, C Mouco,  
A Salgado, J Takekoshi, JA Yunes, SR Brandalise

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é a neoplasia maligna mais comum na infância. Apesar dos avanços terapêuticos, que elevaram a taxa de sobrevida global para cerca de 94%, a recidiva permanece como uma das principais causas de falha terapêutica. Alcançar a cura definitiva continua sendo um desafio. **Objetivos:** Avaliar os desfechos clínicos de pacientes pediátricos com LLA Ph-negativa recidivada, tratados em centro especializado, considerando imunofenótipo, risco ao diagnóstico, tempo e sítio da recidiva, visando identificar fatores prognósticos relevantes. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de pacientes com LLA Ph-negativo, entre 1 e 18 anos, tratados no Centro Infantil Boldrini no período de abril de 2018 a julho de 2025. O tratamento inicial seguiu o protocolo AIEOP-BFM 2009 e, na recidiva, o UKALL R3 ou o BFM REZ 2002. Foram avaliadas as taxas de Sobrevida Global (SG), Sobrevida Livre de Eventos (SLE) conforme imunofenótipo, estratificação de risco ao diagnóstico, localização e tempo da recidiva. As recidivas foram categorizadas como muito precoces (<18-meses após o Diagnóstico [AD]), precoces; >18-meses AD e <6-meses após o término do Tratamento [AT]) ou tardias (>6-meses AT). **Resultados:** A recidiva ocorreu em 27 dos 336 pacientes (8%). A recidiva no grupo B derivado ocorreu em 21 pacientes de 283 (7,42%) e no grupo T derivado ocorreu em 6 pacientes de 53 (11,32%). Em relação à estratificação de risco ao diagnóstico, 13 pacientes de 332 no grupo B de baixo risco recidivaram (3,9%) e 8 pacientes de 83 no grupo B de alto risco (9,6%). Nas LLAs T derivadas, houve 1 recidiva de 15 no grupo de baixo risco (6,66%) e 5 pacientes de 38 (13,15%) no grupo de alto risco. A recidiva muito precoce ocorreu em 11 pacientes (40,7%), a precoce em 7 pacientes (25,9%) e a tardia em 9 pacientes (33,3%). Quanto ao sítio de recidiva, houve 10 pacientes com recidiva em medula óssea isolada (37,0%), 9 pacientes com recidiva combinada (33,3%) e 8 pacientes recaíram isoladamente em sistema nervoso central (29,6%). A SG e a SLE em 18 meses foram de 51% e 51,3%, respectivamente. A SLE foi de 58,4% na LLA-B e 33,3% na LLA-T. Por tempo de recaída, a SLE foi de 85,7% nas tardias, 50% nas precoces e 34,1% nas muito precoces. **Discussão e conclusão:** Apesar das elevadas taxas de cura da LLA infantil com protocolos modernos, a recidiva ainda representa um importante obstáculo terapêutico. O nosso estudo conseguiu atingir taxa de recidiva de 8%, abaixo das taxas dos principais grupos internacionais. A maior taxa de recidiva entre os casos de LLA-T (11,3%) e a menor sobrevida livre de eventos (33,3%) nesse grupo corroboram dados da literatura que apontam este subtipo como de pior prognóstico. A categorização temporal revelou o impacto do tempo até a recidiva, com SG de 85,7% nas recaídas tardias e apenas 34,1% nas muito precoces. Destaca-se, no entanto, a taxa de sobrevida global de 50% nos pacientes com recidiva precoce, resultado expressivo frente aos dados da literatura, que tradicionalmente apontam taxas inferiores a 40% nesse grupo. Os dados do estudo reforçam a relevância da estratificação de risco e a necessidade de incorporação de terapias modernas, como imunoterapia e CAR-T cells no manejo das recidivas. A recidiva da LLA permanece um desafio terapêutico. A taxa de recidiva de 8% está de acordo com a literatura e a SG de 50% observada nos pacientes com recidiva precoce neste estudo representa um resultado promissor.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105116>

ID – 2801

**LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA EM LACTENTE COM DOENÇA FALCIFORME E TRANSLOCAÇÃO T(X;11)(Q28;Q23): RELATO DE CASOSO**

MdCD Borborema, RMB Costa, PJ Monteiro, MM Lins

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

**Introdução:** A associação entre Anemia Falciforme (AF) e Leucemia Mieloide Aguda (LMA) na infância é rara, mas possível e biologicamente fundamentada. O estresse medular crônico decorrente da hemólise, a inflamação persistente e a sobrecarga de ferro por transfusões frequentes favorecem instabilidade genômica e aumentam o risco de transformação maligna. Em lactentes, rearranjos envolvendo o gene KMT2A (11q23) são associados a prognóstico desfavorável. Entre eles, a translocação t(X;11)(q28;q23), que pode originar fusões como KMT2A-FLNA, que apresenta raridade, com apenas alguns casos descritos, todos com evolução desfavorável. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 1-ano e 1-mês, portadora de AF diagnosticada por triagem neonatal (teste do pezinho), com internações prévias por crises vaso-oclusivas. Procurou atendimento por edema periorbital à direita. O hemograma inicial mostrou leucocitose ( $16.700 \text{ mm}^3$ ), hemoglobina de 8,2 g/dL, plaquetopenia ( $54.000 \text{ mm}^3$ ) e 5% de blastos em sangue periférico. O mielograma revelou 78% de blastos monoblasticos, compatível com LMA-M5, confirmado por imunofenotipagem. A citogenética evidenciou t(X;11)(q28;q23) envolvendo KMT2A, alteração associada a prognóstico reservado. Tomografia computadorizada de órbita identificou massa extraconal compatível com cloroma orbitário, manifestação extramedular frequentemente associada a comportamento agressivo. Iniciou tratamento com protocolo GELMAI, obtendo resposta inicial satisfatória. Diante do alto risco citogenético e da comorbidade hematológica, foi indicada realização de Transplante de Medula Óssea (TMO) visando dupla abordagem curativa ( para a LMA e AF). **Conclusão:** Este é um caso raro de LMA em lactente com AF, associação pouco descrita na literatura. A presença da translocação t(X;11)(q28;q23) envolvendo KMT2A (KMT2A-FLNA), associada à manifestação extramedular com cloroma, evidencia o caráter agressivo da doença e seu prognóstico desfavorável. A junção desses fatores afirma o TMO como a melhor estratégia terapêutica para ambas as condições. Ressaltamos a relevância de mais estudos envolvendo pacientes pediátricos com LMA e anemia falciforme, bem como investigações adicionais sobre o impacto clínico e biológico dessa translocação KMT2A-FLNA, visando aprimorar estratégias diagnósticas e terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105117>

ID – 2131

**LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA MEGACARIOBLÁSTICA PEDIÁTRICA E A PRESENÇA DA FUSÃO GÊNICA KMT2A::MLLT10 DETECTADA POR NGS: RELATO DE CASO**

RPC Alvarenga, LbdA Lima, BdCR Monte-Mor, LM Gutiyama, BE Gomes, EF Rodrigues, MT Schramm, MM Garabal, GdS Hoelz

Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** O rearranjo cromossômico do gene KMT2A é uma alteração genética presente na leucemogênese de grande parte das leucemias agudas adultas e pediátricas. O gene KMT2A apresenta diversos parceiros de fusão, sendo o gene MLLT10 o quarto gene mais frequentemente rearranjado. A detecção da fusão gênica KMT2A::MLLT10 é raramente encontrada na Leucemia Mieloide Aguda Megacarioblástica (LMA M7). Na literatura, há descrição de apenas 3 casos pediátricos. Esse relato aborda o caso de uma criança com LMA M7/dendrítica com rearranjo KMT2A::MLLT10, detectado apenas por NGS (Next Generation Sequencing). Esse seria o quarto caso relatado dessa fusão nesse subtipo de leucemia, e o primeiro no Brasil. **Descrição do caso:** Paciente de 2 anos, masculino, encaminhado para o INCA para investigação de hiperleucocitose e bicitopenia. Na admissão, apresentava anemia (Hb=4,5 g/dL), leucocitose ( $122000 \text{ uL}$ ) e plaquetopenia ( $7800 \text{ uL}$ ). Na hematoscopia do sangue periférico, foram observadas células imaturas com projeções citoplasmáticas. No aspirado de medula óssea, foram identificados blastos com citoplasma basofílico e protuberâncias citoplasmáticas do tipo “blebs”. A imunofenotipagem da medula óssea identificou cerca de 70% de blastos, com perfil compatível com o diagnóstico de LMA megacarioblástica/dendrítica: CD34+, CD117+, HLA-DR++, CD123+, CD7+, CD71++, CD38+, CD41+, CD42a+, CD42b+ e CD61+. Na análise citogenética convencional foi observado cariótipo masculino normal nas 30 metáfases analisadas (46,XY[30]). Pela técnica de FISH a pesquisa do rearranjo do gene KMT2A foi negativa. O estudo molecular foi realizado no sangue periférico por sequenciamento de próxima geração (NGS). Foi identificada a fusão gênica KMT2A::MLLT10 (chr11:118355029 - chr10:21875223), entre o éxon 9 do KMT2A e o éxon 4 do MLLT10. Além disso, foi detectada a mutação missense c.37G>C (p.Gly13Arg) na região hotspot do gene NRAS, com uma VAF de 42,72%. O paciente iniciou tratamento com o protocolo BFM LMA 2012. Diante da presença da fusão gênica foi estratificado como alto risco e indicado TMO alogênico em 1ª remissão. Após 2ª indução apresentava DRM positiva (0,2%), entretanto, após consolidação e pré TMO encontrava-se com DRM negativa, sendo encaminhado para TMO alogênico aparentado. **Conclusão:** O caso em questão descreve a presença da fusão

gênica KMT2A::MLLT10, uma alteração cromossômica incomum na LMA M7 pediátrica e associada com pior prognóstico. Neste paciente, tal alteração não foi detectada pela análise citogenética convencional nem pela técnica de FISH com sonda específica para o rearranjo KMT2A, sendo exclusivamente detectada por estudo molecular por NGS. Dessa forma, ficou evidente que a análise molecular por NGS é uma ferramenta essencial para a adequada estratificação de risco dos pacientes com leucemia, personalização da terapia e um melhor desfecho.

#### Referências:

1. Kim Y, et al. Cryptic KMT2A/MLLT10 fusion detected by next-generation sequencing in a case of pediatric acute megakaryoblastic leukemia. *Cancer Genetics*, [S.l.], v. 276–277, p. 36–39, 2023. ISSN 2210-7762.
2. Peterson JF, et al. Acute leukemias harboring KMT2A/MLLT10 fusion: a 10-year experience from a single genomics laboratory. *Genes, Chromosomes and Cancer*, [S.l.], v. 58, p. 567–577, 2019.
3. Meyer C, et al. The KMT2A recombinome of acute leukemias in 2023. *Leukemia*. 2023;37:988-1005.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105118>

ID – 1749

#### MODELO DE GESTÃO COMUNITÁRIA NO CUIDADO INTEGRAL A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS HEMATOLÓGICAS: EXPERIÊNCIA DA ASSOCIAÇÃO COMUNITÁRIA LUCAS DANTAS NO SEMIÁRIDO CEARENSE

M Coelho Bezerra Dantas <sup>a</sup>,  
EM Campos Pereira <sup>b</sup>,  
S Nogueira Fernandes Belchior <sup>c</sup>,  
LK da Silva Barreto <sup>d</sup>, L Bezerra Dantas <sup>a</sup>,  
FJ Mendonça <sup>d</sup>, G Alves Neto <sup>a</sup>,  
YC de Andreza Teles <sup>c</sup>, LF Reis Macedo <sup>c</sup>,  
F Alencar Biscuccia <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), Barbalha, CE, Brasil

<sup>b</sup> Instituto Federal da Paraíba (IFPB), João Pessoa, PB, Brasil

<sup>c</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Crato, CE, Brasil

<sup>d</sup> Centro Universitário Doutor Leão Sampaio (UNILEÃO), Juazeiro do Norte, CE, Brasil

**Introdução:** O tratamento oncológico e hematológico pediátrico demanda uma rede de suporte contínuo e multissetorial, especialmente em regiões com vulnerabilidade socioeconômica, como o Semiárido cearense. A Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD) surgiu, há 20 anos, como uma iniciativa inovadora para mitigar essas barreiras, atuando como elo estratégico entre famílias em situação de vulnerabilidade, o

Sistema Único de Saúde (SUS) e a rede socioassistencial. A ACOLD oferece um modelo de cuidado integral abrangendo acolhimento, alimentação, hospedagem, transporte, atendimento psicossocial, orientação jurídica e articulação em rede. Este trabalho visa ao detalhar a estrutura e os resultados de um modelo de gestão comunitária que tem demonstrado efetividade na qualidade de vida e adesão ao tratamento de crianças e adolescentes com doenças hematológicas. **Objetivos:** Analisar o modelo de gestão comunitária da Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD). **Material e métodos:** Trata-se de um estudo de caso descritivo e retrospectivo, que sistematiza as práticas da ACOLD no período de 2020 a 2024. A coleta de dados incluiu a análise de registros institucionais de atendimento (prontuários e bases de dados da ACOLD). Foram revisados os termos de parceria e relatórios de articulação com os serviços públicos de saúde, assistência social e justiça. Os dados foram analisados por meio de abordagem mista, combinando a análise descritiva de dados quantitativos de atendimento (número de acolhimentos, encaminhamentos) com a análise de conteúdo temático dos dados qualitativos (entrevistas e relatos) para identificar padrões, desafios e resultados do modelo de gestão. **Resultados:** No período de 2020 a 2024, a ACOLD realizou o acolhimento de 870 pacientes infantojuvenis e seus acompanhantes, fornecendo suporte essencial como alimentação, hospedagem e transporte para centros de referência em oncologia e hematologia. Adicionalmente, foram efetuados 1130 encaminhamentos, que incluíram a obtenção de Benefício de Prestação Continuada (BPC), acesso a exames de alta complexidade e agendamento de consultas especializadas. A articulação interinstitucional com hospitais especializados, conselhos tutelares, Centros de Referência Especializados de Assistência Social (CREAS) e Centros de Atenção Psicossocial (CAPS), otimizou a resolutividade dos casos e o acesso dos pacientes à rede de cuidados. Observou-se, por meio de relatos das famílias e da equipe, uma melhora perceptível na adesão ao tratamento. **Discussão e conclusão:** Comparativamente a modelos assistenciais puramente hospitalocêntricos, a abordagem da ACOLD demonstra um impacto substancial na adesão ao tratamento e no bem-estar familiar, alinhando-se com as recomendações de organismos internacionais sobre a importância de redes de apoio abrangentes. O modelo de gestão comunitária desenvolvido pela ACOLD representa uma prática inovadora e exitosa de integração entre a sociedade civil organizada e o sistema público de saúde no contexto das doenças hematológicas pediátricas. Recomenda-se, portanto, o desenvolvimento e fortalecimento de políticas públicas que reconheçam, valorizem e incentivem o apoio institucional e financeiro a organizações da sociedade civil com atuação similar, consolidando-as como um componente estruturante e essencial da rede de atenção oncológica e hematológica no Brasil.

#### Referências:

BRASIL. Lei nº 14.238,19 de novembro de 2021. Institui o Estatuto da Pessoa com Câncer; e dá outras providências. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 22 de novembro 2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105119>

ID – 1250

# MORTALIDADE PÓS-TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA: ESTUDO MULTICÊNTRICO BRASILEIRO

D Morales<sup>a</sup>, MdO Ribas<sup>a</sup>, G Loth<sup>b</sup>,  
VAR Colturato<sup>c</sup>, RB Tavares<sup>d</sup>, S Lermontov<sup>d</sup>,  
AM Rodrigues<sup>b</sup>, PRD Pelegrina<sup>b</sup>, C Kuwahara<sup>b</sup>,  
NK dos Santos<sup>e</sup>, C Rechenmacher<sup>e</sup>,  
PdO da Silva<sup>e</sup>, Y Monteiro<sup>e</sup>, MB Michalowski<sup>a</sup>,  
MB Wagner<sup>a</sup>, CMS Bonfim<sup>f</sup>, LE Daudt<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>b</sup> Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, PR, Brasil

<sup>c</sup> Hospital Amaral Carvalho (HAC), Jaú, SP, Brasil

<sup>d</sup> Instituto Nacional do Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

<sup>e</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

<sup>f</sup> Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

**Introdução:** O Transplante alogênico de Células-Tronco Hematopoieticas (TCTH) é uma estratégia consolidada no manejo de neoplasias hematológicas. Em pacientes com Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), sobretudo de alto risco, representa uma alternativa curativa. Todavia, a mortalidade associada ao procedimento reforça a necessidade de investigações sobre fatores preditivos. Embora haja estudos sobre o tema, a maioria é oriunda de países desenvolvidos, cujos contextos socioeconômicos e estruturais diferem da realidade brasileira. **Objetivos:** Descrever as causas relacionadas à mortalidade em pacientes pediátricos com LLA submetidos ao TCTH no Brasil, em um estudo retrospectivo multicêntrico, e avaliar a concordância dos achados com dados da literatura. **Material e métodos:** Estudo de coorte retrospectivo multicêntrico com dados de 5 instituições transplantadoras das regiões sul e sudeste. A amostra incluiu pacientes menores de 18 anos no momento do TCTH e transplantados entre janeiro de 2010 e junho de 2020. Excluiu-se casos com dados clínico-laboratoriais incompletos. Foram analisadas variáveis clínicas e principais desfechos, como sobrevida global e mortalidade não relacionada à recaída. A obtenção dos dados ocorreu mediante revisão de prontuários, registro no RedCap<sup>®</sup> e análise via softwares SPSS e R. **Resultados:** Foram incluídos 439 pacientes, maioria do sexo masculino (69%) e com LLA B (78,9%). O TCTH não aparentado foi maioria (49,9%), seguido dos aparentados (31,2%) e 18,9% haploidenticos. A medula óssea foi a principal fonte celular (82,6%). A taxa de mortalidade foi de 47%. Nos 100 dias após o TCTH, 52 óbitos foram registrados, dentre os quais 51,9% por sepse e outras infecções, 21,2% por recaída da doença, 15,4% com Doença do Enxerto Contra Hospedeiro (DECH) associada- ou não- a infecções, restando o percentual de 11,5 para demais causas (insuficiência cardíaca, sangramento alveolar e de sistema nervoso central, doença linfoproliferativa pós-transplante). Após 100 dias, identificou-se 156 óbitos, dos quais 76,3%

foram devido à recaída da doença, restando menos de 24% associados às outras causas, com preponderância para as infecciosas (14,7%). Dentre os fatores com provável associação às taxas de mortalidade, destaca-se a incidência cumulativa de DECH aguda (DECHa) de 46,1%, com predominância dos graus III-IV (31,1%). **Discussão e conclusão:** Os achados deste estudo se alinham à literatura atual quanto ao perfil clínico dos pacientes e infecção como principal causa de óbito. Contudo, observou-se maior gravidade nos casos de DECHa, especialmente nos graus III-IV, valor superior aos 15,8% descritos por Kato e colegas, o que pode refletir diferenças nos protocolos institucionais, maior uso de sangue periférico como fonte celular e maior proporção de transplantes haploidenticos. A elevada mortalidade por recaída após 100 dias também foi notável – dado superior ao observado por Simione e colegas (43%). Esse achado sugere desafios no controle da doença residual, indicando a necessidade de métodos mais eficazes de prevenção. Tais resultados reforçam a influência de fatores estruturais e clínicos sobre os desfechos e apontam a importância de adaptar condutas à realidade brasileira. A descrição das causas de mortalidade no pós-TCTH, a maior gravidade da DECHa e a alta taxa de recidiva sinalizam a necessidade de revisão dos protocolos de imunossupressão e de estratégias de controle. Estudos prospectivos, com desenho nacional e foco em intervenções direcionadas, são fundamentais para melhorar os desfechos no cenário brasileiro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105120>

ID – 1531

# MYELOID NEOPLASIA IN GATA2 GENE HAPLOINSUFFICIENCY PEDIATRIC PATIENTS: CHARACTERIZATION AND CLINICAL EVOLUTION OF PATIENTS REGISTERED IN BRAZILIAN COOPERATIVE GROUP OF PEDIATRIC MYELODYSPLASTIC SYNDROME (GCB-SMD-PED)

GSP Rodrigues, JC Gaspar, SF Silva,  
AP Antoniazzi, R Balceiro, ECA da Silva,  
NC Villela, GR Murra, LF Lopes, AF Oliveira

Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos,  
Barretos, SP, Brazil

**Introduction:** GATA2 is a crucial gene in hematopoiesis, acting in proliferation and maintenance of hematopoietic stem cells. Germline variants of GATA2 are associated with various phenotypes including Myelodysplastic Syndromes (MDS) and Acute Myeloid Leukemia (AML) of early onset. Mutation of one allele results in haploinsufficiency which can be detected by Next-Generation Sequencing (NGS). Since 2018 the Brazilian Cooperative Group of Pediatric Myelodysplastic Syndrome (GCB-SMD-PED) included NGS as a diagnostic tool, enabling the diagnosis of pediatric MDS and secondary AML associated with GATA2 haploinsufficiency. **Objectives:** Clinical and laboratory characterization of MDS patients with GATA2 variants from GCB-SMD-PED registry. **Methods:** Patients from 2018–

2024 with MDS/AML diagnosis and GATA2 variant detected were included. Clinical and laboratory data including Peripheral Blood Count (PB), morphology evaluation, Flow Cytometry Immunophenotyping (FCI), cytogenetics, and NGS were analyzed. **Results:** From 56 NGS performed in MDS and secondary AML patients, GATA2 variants were found in 9, with a mean age of 10.33-years (range: 1–18). A history of recurrent infections was observed in 7/9 patients (77.7%); one patient had a previously diagnose of immunodeficiency. Clinical features included congenital deafness (2/9), interstitial lung disease (2/9), and Emberger syndrome (2/9). Genetic analysis revealed variants in exon 6 (3/9), exon 5 (3/9), exon 4 (2/9), and exon 3 (1/9). Most mutations were frameshift (7/9, 77.7%), while missense mutations accounted for 2/9 cases. Concomitant variants were identified in 6/9 patients as STAG2(2), ASXL1(3), SETBP1(3), with 1–3 additional variants per patient. Family genetic testing was performed in 5/9 cases, revealing familial inheritance in 2 (variant present in the father in both, and in one case, also in the sister). PB analysis showed anemia in 6/9 (66.7%), neutropenia in 6/9 (66.7%), monocytopenia in 5/9 (55.5%), and thrombocytopenia in 4/9 (44.5%). In morphologic evaluation, hypocellular bone marrow was found in 4/9 patients; dismegakaryopoiesis was described in 8/9 patients and micromegakaryocytes in 6/9. FCI was performed, with frequent decrease of B precursors (absence in 78%) and NK cells. 66,6% presented with monosomy 7 by conventional cytogenetics; when this finding was correlated with age groups, all patients with age > 12 years (5) presented monosomy 7 karyotype ( $p < 0.05\%$ ) (3 with advanced MDS, 2 with sAML). Final diagnoses included Myelodysplastic Syndrome with Excess Blasts (MDS-EB) in 5/9 (55.5%), secondary Acute Myeloid Leukemia (sAML) in 2/9 (22.2%), Refractory Cytopenia of Childhood (RCC) in 1/9, and myeloproliferative syndrome in 1/9. Among MDS-EB cases, 4/5 underwent Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT); 1 patient died before HSCT and 2 died after the procedure. Of the sAML patients, one died due to invasive fungal infection and the other one is in follow-up after HSCT. The patient with RCC is alive and under follow-up post-HSCT; the only myeloproliferative case is under watch and wait strategy. **Discussion and conclusion:** Despite the small number of patients, our results are similar to a published cohort of GATA2 haploinsufficiency in pediatric MDS, and was the first attempt to characterize Brazilian population. Detection of germline mutations associated with MDS are essential for a better approach, family screening and counseling.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105121>

ID – 166

#### O USO INADVERTIDO DE CORTICÓIDE COMO UM FATOR DECISIVO NO ATRASO DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

AF Bianchi<sup>a</sup>, GSF Junior<sup>a</sup>, MB Machado<sup>a</sup>,  
SS Araújo<sup>a</sup>, RT Ferreira<sup>a</sup>,  
LG Paganotti da Silva<sup>a</sup>, AP Leite Neto<sup>a</sup>,  
LF da Silva<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital do Câncer do Mato Grosso (HCAN/MT),  
Cuiabá, MT, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Universitário Júlio Muller (HUJM/MT),  
Cuiabá, MT, Brasil

**Introdução:** Os corticosteróides são drogas amplamente prescritas, tanto em doenças agudas como crônicas. Os blastos linfóides são muito sensíveis a estes medicamentos. Prova disso, é que a terapia com corticosteroides de agente único pode induzir remissão em mais de 55% dos pacientes. Essas observações geram preocupação de que a exposição a corticosteroides antes do diagnóstico oncohematológico pode afetar adversamente o prognóstico ao mascarar o diagnóstico, podendo inclusive resultar em uma resposta parcial ao tratamento. **Descrição do caso:** Paciente de 11 anos de idade, sexo feminino, com quadro de palidez cutânea, hepatoesplenomegalia, perda ponderal, febre persistente e pancitopenia. Criança previamente hígida. Procedido com estudo da medula óssea, evidenciando 3% de blastos linfóides. Anatomopatológico e mielograma não compatíveis com síndrome mielodisplásica ou linfoblastose. Devido ter recebido pulsoterapia com metilprednisolona na cidade de origem como tratamento proposto para o quadro respiratório agudo vigente, questionado sobre a possibilidade de estarmos diante de uma leucemia aguda sofrendo interferência transitória da corticoterapia recente. Coletado um segundo estudo da medula óssea, revelando 6% de blastos linfóides. Devido instabilidade clínica, foi mantida hospitalizada, durante 30 dias sem corticoide, sob vigilância clínica rigorosa, cujo quadro clínico voltou a deteriorar. Coletado terceiro estudo da medula óssea, agora com detecção de 24,3% de células blásticas com expressão de marcadores linfóides B, confirmando assim o diagnóstico de Leucemia Linfoblástica do tipo B (LLA-B), classificação alto risco. Biologia molecular negativa. O atraso diagnóstico levou um período de 3 meses desde o início dos sintomas, e durante esse período a paciente evoluiu com múltiplas intercorrências clínicas. Evoluiu com manutenção da DRM positiva mesmo após 2ª fase da indução, sendo então procedido com infusão do blinatumomabe. Atualmente segue no intervalo pós blinatumomabe, no aguardo da consolidação terapêutica com TMO. **Conclusão:** Corticosteroides podem induzir um atraso no diagnóstico e consequentemente no tratamento de LLA-B. Dito isso, a prescrição dessas drogas precisa ser cuidadosamente indicada, especialmente diante de sintomatologia e alterações laboratoriais não características.

#### Referências:

- Inaba H, Pui CH. Glucocorticoid use in acute lymphoblastic leukaemia. *Lancet Oncol.* 2010;11(11):1096-106.
- Gatineau-Sailliant S, Buchbinder N, Callat MP, Nelken B, Pautard B, Vannier JP, et al. Steroid intake before leukemia diagnosis impairs outcome in childhood acute lymphoblastic leukemia. *Arch Pediatr.* 2013;20(4):341-7. French.
- Lopez-Garcia YK, Valdez-Carrizales M, Nuñez-Zuno JA, Apodaca-Chávez E, Rangel-Patiño J, Demichelis-Gómez R. Are delays in diagnosis and treatment of acute leukemia in a middle-income country associated with poor outcomes? A retrospective cohort study. *Hematol, Transfus Cell Ther.* 2024;46(4):366-73.

Raetz EA, Loh ML, Devidas M, Maloney K, Mattano LA Jr, Larsen E, et al. Impact of corticosteroid pretreatment in pediatric patients with newly diagnosed B-lymphoblastic leukemia: a report from the Children's Oncology Group. *Haematologica*. 2019;104(11):e517-e520.

Révész T, Kardos G, Kajtár P, Schuler D. The adverse effect of prolonged prednisolone pretreatment in children with acute lymphoblastic leukemia. *Cancer*. 1985;55(8):1637-40.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105122>

ID – 993

**PERCEPÇÃO DE FAMILIARES SOBRE POLÍTICAS EDUCACIONAIS PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM CÂNCER EM TRATAMENTO PROLONGADO: ESTUDO NA ASSOCIAÇÃO COMUNITÁRIA LUCAS DANTAS (ACOLD)**

M Coelho Bezerra Dantas <sup>a</sup>,  
LK da Silva Barreto <sup>b</sup>, EM Campos Pereira <sup>c</sup>,  
S Nogueira Fernandes Belchior <sup>b</sup>,  
L Bezerra Dantas <sup>a</sup>, FJ Mendonça <sup>b</sup>,  
G Alves Neto <sup>a</sup>, AÉ de Oliveira Brito Siqueira <sup>d</sup>,  
F Alencar de Biscuccia <sup>d</sup>

<sup>a</sup> Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), Barbalha, CE, Brasil

<sup>b</sup> Centro Universitário Doutor Leão Sampaio (UNILEÃO), Juazeiro do Norte, CE, Brasil

<sup>c</sup> Instituto Federal da Paraíba (IFPB), João Pessoa, CE, Brasil

<sup>d</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Crato, CE, Brasil

**Introdução:** O câncer infantojuvenil impacta profundamente as famílias, que além de enfrentarem a doença, lidam com rupturas na trajetória educacional dos filhos. Apesar de avanços legais, há lacunas na articulação entre saúde e educação, especialmente no apoio escolar a crianças em tratamento oncológico prolongado em ambientes como casas de apoio. **Objetivos:** Analisar a percepção de familiares sobre as políticas educacionais destinadas a crianças e adolescentes em tratamento oncológico prolongado na Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), no Ceará. **Material e métodos:** Trata-se de estudo qualitativo, exploratório-descritivo, realizado com 20 familiares de crianças e adolescentes com câncer acolhidos na ACOLD (filiais de Barbalha e Fortaleza-CE). Os dados foram coletados por meio de grupos focais e entrevistas semiestruturadas, analisados pela Análise do Discurso, com base na perspectiva de Mikhail Bakhtin. **Resultados:** Os dados indicam que apenas parte das crianças recebeu atendimento educacional durante o tratamento, incluindo aulas remotas, visitas de professores e envio de material didático. Destacou-se a importância do vínculo com as instituições de apoio. Contudo, foram evidenciadas falhas na continuidade do suporte escolar, associadas à limitada articulação entre escolas, secretarias de educação e saúde. **Discussão e conclusão:** Apesar de legislação vigente garantir o direito à educação de

crianças e adolescentes em tratamento de saúde, o estudo evidencia fragilidades na efetivação desse direito no contexto pesquisado. As famílias apontaram como principais desafios a falta de planejamento integrado e a ausência de políticas públicas voltadas ao atendimento pedagógico em ambientes não escolares. É necessária a ampliação de políticas públicas para assegurar práticas pedagógicas inclusivas e integradas durante o tratamento oncológico, com fortalecimento das parcerias entre instituições de saúde, ensino e organizações sociais. Tais ações podem reduzir os impactos do afastamento escolar e promover desenvolvimento educacional e emocional mais adequado para esse público.

**Referências:** MYNAYO, M.C. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. Rio de Janeiro; Hucitec; Abrasco, 1993.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105123>

ID – 287

**PERFIL CLÍNICO E DESFECHOS DE APLASIA DE MEDULA ÓSSEA EM PEDIATRIA: SÉRIE HISTÓRICA DE 18 ANOS EM SERVIÇO PÚBLICO DE REFERÊNCIA NO RIO DE JANEIRO**

R Escosteguy Medronho, AC Souza, L Fajim,  
AC Santos, S Rouxinol, M Rouxinol, R Leite,  
A Suhett Fonte, C Wiggers, S Manzano

Hospital Federal da Lagoa (HFL), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** A aplasia de medula óssea (AA) caracteriza-se por pancitopenia associada à presença de uma medula óssea hipocelular, na ausência de infiltração medular ou mielofibrose, definida pela presença de 2 de 3 critérios: plaquetas  $\leq 50.000 \mu\text{L}$ , neutrófilos  $\leq 1.500 \mu\text{L}$  e concentração de hemoglobina  $\leq 10 \text{ g/dL}$ , e confirmada por histopatologia. Classifica-se como não severa, severa (plaquetas  $\leq 30.000$  e/ou neutrófilos  $\leq 500$ ) e muito severa (neutropenia  $\leq 200$ ). Pode ser adquirida (mais comum) ou originada secundariamente de mutações genéticas. O tratamento de escolha é o transplante de medula óssea (primeira linha) ou terapia imunossupressora com timoglobulina. **Objetivos:** Analisar série histórica de todos os casos de aplasia de medula diagnosticados no serviço de hematologia pediátrica do Hospital Federal da Lagoa (Rio de Janeiro). **Material e métodos:** Coleta de dados a partir de revisão de prontuário e análise estatística através dos programas Epi Info, Excel e SPSS. **Resultados:** Foram analisados 21 casos de 2006 a 2024. Desses, 47,6% eram oriundos da cidade do Rio de Janeiro; 28,6%, da Baixada Fluminense; 14% da Região dos Lagos e o restante de cidades no interior do estado. Houve discreto predomínio masculino (12M:9F). A idade ao diagnóstico variou de 3 a 16 anos, com média de 8 anos. Quanto à classificação ao diagnóstico, 23,8% eram não severa; 38,1%, severa e 38,1% muito severa. O hematócrito médio foi 18,7% (não severa), 20% (severa) e 20% (muito severa). As plaquetas médias foram 11.000; 10.500 e 7.000, respectivamente. Por fim, a média dos neutrófilos foi: 1.120 (não severa), 529 (severa) e 100 (muito severa), com p valor < 0,02. Das 5 AA não

severas, houve apenas um óbito, o qual evoluiu para quadro muito severo durante o acompanhamento. Das 8 severas, 3 evoluíram para óbito e, das muito severas, 50% (4 de 8). A letalidade em todo o grupo foi de 38% ( $p=0,7$ ). Quanto ao tratamento, nas não severas, 3 receberam timoglobulina (2 com resposta completa) e 2 seguem em observação. Nas severas, 1 paciente morreu ao diagnóstico e 6 receberam timoglobulina; destes, 3 não responderam e foram submetidos a TMO (1 curado, 2 em acompanhamento pós-TMO). Entre as muito severas, 3 morreram antes do tratamento; 3 receberam timoglobulina (1 falhou e realizou TMO; 1 faleceu pós timoglobulina) e 2 foram diretamente para TMO. Dos muito severos transplantados, 2 estão em seguimento pós-TMO. Destacamos, ainda, que 1 caso de AA severa possuía a mutação citogenética TEM-AML-1, sendo curada após TMO; 1 caso de AA severa possuía hemoglobinúria paroxística noturna e foi transplantado após 2 ciclos de timoglobulina e 1 caso de AA muito severa foi diagnosticada com síndrome de Noonan PTPN11+, também transplantado após 2 ciclos de timoglobulina. **Discussão e conclusão:** A AA é uma doença rara na pediatria, com incidência de 2–3 milhão, com pico entre 7–10 anos e razão M:F de 1,2–1,5. Em torno de 45% dos casos são classificados como severos e 35% muito severos. O perfil dessa série foi consistente com a literatura. O sequenciamento genético contribui para melhor elucidação etiológica, como visto no caso da síndrome de Noonan, diagnosticada em 2024. Sobre ele, salienta-se que essa síndrome possui associação com síndromes mieloproliferativas e citopenias, porém não há relato na literatura de AA secundária a ela. O TMO é a primeira linha de tratamento, porém há entraves para o acesso universal em âmbito público, posto que no RJ há apenas 1 centro para todo o estado, o que motivou a equipe e famílias a optarem por timoglobulina em 1ª linha, em alguns casos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105124>

ID – 182

#### PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS PEDIÁTRICAS ATENDIDAS EM UM CENTRO ONCOLÓGICO FILANTRÓPICO NO INTERIOR PAULISTA ENTRE 1996 E 2019

ALN Gomes, TS Pereira, DMSL Silva

Hospital Amaral Carvalho (HAC), Jaú, SP, Brasil

**Introdução:** As neoplasias hematológicas representam o grupo mais frequente entre os cânceres pediátricos e, apesar dos avanços terapêuticos, ainda são causa significativa de morbidade e mortalidade na infância. A análise de dados históricos dos Registros Hospitalares de Câncer (RHCs) permite avaliar tendências e orientar políticas públicas em saúde infantil. **Objetivos:** Analisar o perfil epidemiológico dos casos de câncer hematológico em pacientes com idade até 19 anos atendidos em um hospital oncológico filantrópico entre 1996 e 2019. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, descritivo, baseado nos dados disponíveis para consulta pública dos Registros Hospitalares de Câncer (RHC) do Hospital Amaral Carvalho, referentes aos pacientes pediátricos diagnosticados

com leucemias e linfomas entre 1996 e 2019. Foram incluídos casos analíticos de pacientes com até 19 anos. Os dados foram organizados em quatro períodos: 1996–1999, 2000–2004, 2005–2012 e 2013–2019. As variáveis analisadas incluíram sexo, faixa etária, topografia, classificação CICI e tratamento realizado. **Discussão e conclusão:** Foram identificados 1.195 casos analíticos pediátricos no período total. Os cânceres hematológicos corresponderam à maior parte dos diagnósticos em todos os períodos. A frequência de leucemias foi de 29,7% (1996–1999), 30,8% (2000–2004), 47,6% (2005–2012) e 43,7% (2013–2019). As leucemias linfóides predominaram nas três primeiras décadas. Linfomas e neoplasias reticuloendoteliais variaram entre 18,9% e 24,4%. O predomínio de pacientes do sexo masculino foi observado em todos os períodos, com concentração de casos nas faixas etárias de 3 a 5 anos e, posteriormente, entre 14 e 18 anos. A quimioterapia foi a principal modalidade terapêutica, sendo utilizada isoladamente em 42% a 56% dos casos, seguida por combinações com cirurgia e/ou radioterapia. Entre os pacientes tratados, observou-se desfecho de controle ou remissão da doença em mais de 75% dos casos nos períodos com essa informação disponível, e taxa de óbito por câncer inferior a 20%. A predominância das leucemias e linfomas ao longo dos quatro períodos analisados reforça a importância dessas neoplasias no contexto da hematologia pediátrica. Observou-se um aumento proporcional das leucemias entre os anos de 2005 e 2012, o que reflete avanços na capacidade diagnóstica e maior encaminhamento para centros de referência. O alto índice de confirmação diagnóstica por exame microscópico (>98%) e o acesso precoce ao tratamento indicam consolidação da linha de cuidado oncológico pediátrico na instituição. As neoplasias hematológicas continuam sendo o principal grupo de cânceres pediátricos atendidos no Hospital Amaral Carvalho, com destaque para as leucemias linfóides. O perfil observado reforça a importância do diagnóstico precoce e do acesso oportuno ao tratamento em centros especializados para melhores desfechos clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105125>

ID – 1997

#### PERFIL IMUNOFENOTÍPICO E DE BIOLOGIA MOLECULAR ASSOCIADOS AO DESFECHO EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIAS NO SUL DA BAHIA

JVT de Souza<sup>a</sup>, CGdS Pereira<sup>a</sup>, MdJ Oliveira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>, MEF dos Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>, AP da Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CC da Guarda<sup>a</sup>, MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual de Santa Cruz, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** As leucemias agudas correspondem as neoplasias mais prevalentes na população pediátrica. Apesar dos avanços metodológicos em exames diagnósticos, muitos

centros de referência não possuem suporte para sua realização na íntegra e com rapidez. Desta forma, a dificuldade na realização de exames laboratoriais avançados, como imunofenotipagem e biologia molecular podem interferir no tempo e protocolo terapêutico, podendo ser decisivo para o futuro do paciente reduzindo a possibilidade de remissão ou recaída. **Objetivos:** Analisar o perfil clínico, imunofenotípico e de biologia molecular de pacientes pediátricos com leucemias agudas (LMA, LLA-B, LLA-T) em associação ao desfecho clínico (óbito ou em tratamento). **Material e métodos:** Foi realizado um estudo de corte transversal com análise de dados do prontuário, sendo incluídos 14 pacientes com diagnóstico de leucemias agudas (LLA-B, LLA-T e LMA), atendidos no serviço de onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna-BA, no período de julho de 2024 a junho de 2025. Foram obtidos dados de imunofenotipagem por citometria de fluxo e de biologia molecular. Este trabalho teve aprovação do comitê de ética e pesquisa em seres humanos (CAAE: 47456221.0.0000.5526). Para as análises estatísticas foi utilizado o programa SPSS versão 20.0, sendo considerado significativo valores de  $p < 0,005$ . **Resultados:** O estudo incluiu 14 pacientes, dos quais 3 (21,4%) foram a óbito. De acordo com os resultados houve uma associação significativa entre o perfil biológico e o desfecho. Os 3 pacientes que faleceram apresentavam múltiplos marcadores de prognóstico adverso. Entre eles, um caso de LMA com expressão aberrante de CD7; um caso de LLA-B Pro-B (CD10 negativo) com expressão de CD117; e um caso de LMA com a mutação FLT3-ITD, um dos mais fortes preditores de recidiva. Em contrapartida, os pacientes em tratamento apresentaram, em sua maioria, perfis de risco favoráveis ou intermediários. Um exemplo notável é o paciente com a fusão ETV6:RUNX1, o marcador de prognóstico mais favorável em LLA pediátrica, que se sobrepôs a outros fatores e resultou em boa resposta clínica. A contagem elevada de leucócitos ( $>50.000 \text{ mm}^3$ ) e os níveis elevados de LDH também foram associados ao desfecho óbito, corroborando a literatura. A dificuldade na realização de painéis moleculares completos foi uma limitação observada. **Discussão e conclusão:** A integração da imunofenotipagem e da biologia molecular com os dados clínicos possibilitou uma estratificação de risco, mesmo em um número amostral pequeno. Os desfechos observados validam o poder preditivo desses marcadores na identificação adequada das leucemias, reforçando seu papel de exame indispensável na onco-hematologia pediátrica, permitindo maior sobrevida ao paciente. ação significativa entre o perfil biológico e o desfecho.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105126>

ID – 2307

#### PREMEDICATION DOES NOT PREVENT CLINICAL ALLERGY OR INACTIVATION OF PEG-ASPARAGINASE IN PEDIATRIC ALL: RESULTS FROM A RANDOMISED TRIAL

KadS Silva<sup>a</sup>, DK Cecconello<sup>b</sup>, ECM de Senna<sup>c</sup>, MM Lins<sup>d</sup>, IMQS Magalhães<sup>e</sup>, LM Cristofani<sup>f</sup>, AVL de Sousa<sup>g</sup>, LBP Moreira<sup>h</sup>, MLLC Brito<sup>i</sup>, S Epelman<sup>j</sup>, DER Benincasa<sup>k</sup>,

C Rechenmacher<sup>a</sup>, LE Daudt<sup>a</sup>, MB Michalowski<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>c</sup> Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>d</sup> Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brazil

<sup>e</sup> Hospital da Criança de Brasília, Brasília, DF, Brazil

<sup>f</sup> Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brazil

<sup>g</sup> Grupo de Apoio ao Adolescente e a Criança com Câncer (GRAACC), São Paulo, SP, Brazil

<sup>h</sup> Fundação Doutor Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil

<sup>i</sup> Hospital Erasto Gaertner, Curitiba, PR, Brazil

<sup>j</sup> Casa de Saúde Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brazil

<sup>k</sup> Hospital Criança Conceição, Porto Alegre, RS, Brazil

**Introduction:** PEG-Asparaginase (PEG-ASNase) is a key component in the treatment of pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL). Hypersensitivity reactions and silent inactivation remain relevant challenges. Historically, premedication has been avoided due to concerns about masking allergic reactions, but recent studies suggest it may reduce clinical hypersensitivity and the need to switch formulations. **Objective:** To evaluate the impact of premedication on PEG-ASNase activity, hypersensitivity reactions and inactivation in children with de novo ALL. **Methods:** Prospective, multicenter, randomised trial including patients under 18-years of age with ALL and treated with PEG-ASNase between February 2021 and September 2024 at nine Brazilian hospitals. Patients were randomized into two groups: Group 1 received premedication (corticosteroid and antihistamine) before each PEG-ASNase infusion and Group 2 received PEG-ASNase without premedication (control group). Asparaginase Enzyme Activity (AEA) was assessed at  $7 \pm 2$  days and  $14 \pm 2$  days after each dose. **Results:** 441 patients were included: 216 (49%) in the premedication group and 225 (51%) in the control group. Groups were comparable in terms of age, gender, risk stratification and ALL subtype. Clinical hypersensitivity occurred in 43 (10%) patients and silent inactivation in 58 (13%) patients ( $\text{AEA} < 0.1 \text{ IU/mL}$ ). Premedication did not affect the rate of hypersensitivity ( $p = 0.525$ ), inactivation ( $p = 1.000$ ) or AEA levels ( $p = 0.627$ ). Inactivation was significantly associated with hypersensitivity ( $p < 0.001$ ) and AEA levels were lower in patients with clinical allergy on days  $7 \pm 2$  and  $14 \pm 2$  ( $p = 0.003$ ). The incidence of silent inactivation was 8% (95% CI 6.7% to 13.1%;  $p < 0.0001$ ). **Conclusions:** This multicenter, prospective and randomized study provides robust evidence that premedication does not reduce clinical hypersensitivity or silent inactivation of PEG-asparaginase in pediatric ALL. Given the absence of benefit and the potential for increased costs and masking of reactions, the routine use of premedication in this context should be reconsidered. Our findings support a shift in clinical practice toward more judicious use of

premedication, reserving it for selected cases rather than as a standard approach.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105127>

ID – 2535

# PROCURANDO IKZF1PLUS, ENCONTRANDO COL5A: ANÁLISE GENÉTICA EM LLA-B PEDIÁTRICA NO SUL DO BRASIL

AM de Souza <sup>a</sup>, C Rechenmacher <sup>b</sup>,  
LA Carlotto <sup>a</sup>, KA de Souza Silva Kadssilva <sup>c</sup>,  
FDS da Silva <sup>c</sup>, RF Marques <sup>c</sup>, LE Daudt <sup>b</sup>,  
MB Michalowski <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

<sup>b</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre da

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (HCPA-UFFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

<sup>c</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é o câncer infantil mais frequente em crianças e adolescentes, sendo o responsável por 75% dos casos de leucemias. Caracteriza-se pelo crescimento atípico de células linfóides, decorrentes de alterações em fatores de transcrição e anormalidades genéticas. Em 2018, o perfil IKZF1plus foi descrito e associado a um pior prognóstico da doença. Este perfil se caracteriza por uma série de deleções em genes específicos relacionados a expressão do gene IKZF1: PAX5 ou PAR1, CDKN2A/B, CRLF2 e da não deleção do gene ERG. **Objetivos:** Investigar a incidência do perfil IKZF1plus em pacientes pediátricos com LLA-B atendidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e identificar outras alterações genéticas relevantes detectadas no processo. **Material e métodos:** Incluíram-se crianças e adolescentes (1–19 anos) diagnosticados com LLA-B no HCPA. Amostras de medula óssea foram diluídas em solução salina (1:1) e processadas por centrifugação em gradiente de Ficoll Hypaque Plus (GE Healthcare). O DNA total foi extraído com o kit QIAamp DNA Blood Mini Kit (QIAGEN) e analisado por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) com os kits SALSA P335-IKZF1 e SALSA P327 iAMP21-ERG (MRC-Holland). Após PCR, os produtos foram submetidos à eletroforese capilar, e os resultados analisados no software Coffalyser.Net (MRC-Holland). **Resultados:** Foram analisados 16 pacientes. Nenhum apresentou o perfil IKZF1plus. Contudo, identificaram-se diversas deleções em genes associados ao câncer e, de forma recorrente, duplicação no gene COL5A em 5 pacientes. **Discussão e conclusão:** A ausência de IKZF1plus nesta coorte contrasta com frequências descritas em outras populações, sugerindo possível variabilidade geográfica ou amostral. O achado inesperado de duplicações em COL5A, já investigadas como possíveis biomarcadores em outros tipos de câncer e associadas a pior prognóstico, abre novas perspectivas para estudos funcionais e validação clínica na LLA-B pediátrica. A investigação de IKZF1plus no HCPA representa um avanço na incorporação de marcadores moleculares para estratificação de risco na LLA-B. Achados adicionais,

como alterações em COL5A, ressaltam o valor de análises genômicas amplas, capazes de revelar potenciais biomarcadores e orientar futuras estratégias terapêuticas individualizadas.

## Referências:

Mullighan CG, et al. BCR-ABL1 lymphoblastic leukaemia is characterized by the deletion of Ikaros. *Nature*. 2008;453(7191):110-14.

Poubel C. Impacto dos tipos de deleção do gene supressor tumoral IKZF1 sobre a expressão de seus genes-alvo nas leucemias linfoblásticas de células precursoras B. [s.l: s.n.].

Stanulla M. et al. IKZF1plus defines a new minimal residual disease-dependent very-poor prognostic profile in pediatric B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia. *Journal of clinical oncology: official journal of the American Society of Clinical Oncology*, 2028;36(12):1240-9.

Stanulla M, Cavé H, Moorman AV. Ikzf1 Deletions in pediatric acute lymphoblastic leukemia: still a poor prognostic marker? *Blood*. 2020;135(4):252-60.

Yang Y-L, et al. IKZF1 deletions predict a poor prognosis in children with B-cell progenitor acute lymphoblastic leukemia: a multicenter analysis in Taiwan. *Cancer Science*. 2011;102(10):1874-81.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105128>

ID – 1042

# PROFILAXIA INFECCIOSA COMBINADA PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: AVALIAÇÃO PRELIMINAR NO DIA 180

V Gusmão-de-Souza, W Carvalho-Filho,  
MES de Oliveira, SS Viana, R Cipolotti

Universidade Federal de Sergipe (UFS), Aracaju, SE, Brasil

**Introdução:** As últimas décadas marcaram avanços importantes nas taxas de sobrevivência de crianças e adolescentes com Leucemia Linfóide Aguda (LLA) em todo o mundo. Esses bons resultados refletem ampliação do entendimento da biologia da doença, com consequente refinamento dos protocolos de tratamento, e a incorporação à rotina clínica das terapias alvo-dirigidas. Entretanto, esses avanços não se encontram distribuídos de forma equânime entre os diferentes países e entre diferentes serviços de um mesmo país. Observam-se resultados consistentemente melhores em países com renda per capita elevada (em inglês *High Income Countries* – HICs), em relação aos países de baixa ou média renda (em inglês *Low and Middle Income Countries* – LMICs), e a principal causa apontada para essa diferença é a ocorrência de infecções bacterianas e fúngicas, especialmente nas etapas marcadas por longos períodos de neutropenia, como a Indução da Remissão para todos os pacientes e a Intensificação para os pacientes com LLA-T e LLA-B de Alto Risco. **Objetivos:** Descrever os resultados preliminares de um protocolo para profilaxia infecciosa combinada aplicado em crianças e adolescentes ao

início do tratamento para LLA. **Material e métodos:** Foram incluídos todos os pacientes com até 19 anos incompletos, sequencialmente, diagnosticados com LLA através de imuno-fenotipagem de medula óssea por citometria de fluxo, entre 1o. de agosto de 2018 até 30 de junho de 2025, tratados em um Centro de Oncologia Pediátrica que atende exclusivamente pelo Sistema Único de Saúde. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos local. Os pacientes diagnosticados até 30/06/2024 utilizaram Profilaxia Convencional (PC), com sulfametoxazol+trimetoprim: 3 mg de trimetoprim/kg a cada 12hs, 3 vezes por semana. Os pacientes diagnosticados a partir de 01/07/2024 O protocolo de Profilaxia Antimicrobiana Combinada (PAC) utilizado foi: Ciprofloxacino: 300 mg/m<sup>2</sup> a cada 12h + Fluconazol: 3–5 mg/kg a cada 24h + Sulfametoxazol + Trimetoprim: 3 mg de Trimetoprim/kg a cada 12hs, 3 vezes por semana. As indicações foram: 1) Indução da remissão: Todos os pacientes com LLA; 2) Após a indução e até o início da manutenção: todos os pacientes com LLA T, LLA B alto risco, LLA B recaída; 3) Suspender no início da manutenção. Considerou-se risco definitivo aquele obtido no D-35, conforme o protocolo BFM-09. O desfecho considerado para esta análise preliminar, para todos os pacientes, foi estar vivo no D-180. **Resultados:** Foram considerados elegíveis 103 pacientes. Não foram incluídos 11 (por não ter usado o protocolo BFM-09, tempo de seguimento insuficiente ou por desfecho final desconhecido). Foram estudados 92 pacientes, dos quais 80 utilizaram PC e 12 pacientes utilizaram PAC. O grupo PAC obteve sobrevida de 100% no D-180; o grupo PC, de 71 % (p=0,044). Não houve diferença entre os dois grupos para nenhuma das outras variáveis independentes estudadas. **Discussão e conclusão:** Os resultados preliminares sugerem benefício no uso de PAC para pacientes pediátricos desde o início do tratamento. O tempo de uso da profilaxia deve ser estratificado pelo risco definido no D35.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105129>

ID – 2314

# PROSPECTIVE MULTICENTER EVALUATION OF NON-IMMUNOGENIC TOXICITIES ASSOCIATED WITH PEG- ASPARAGINASE IN BRAZILIAN CHILDREN WITH ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

KadS Silva<sup>a</sup>, DK Cecconello<sup>b</sup>, ECM de Senna<sup>c</sup>, MM Lins<sup>d</sup>, IMQS Magalhães<sup>e</sup>, LM Cristofani<sup>f</sup>, AVL de Sousa<sup>g</sup>, LBP Moreira<sup>h</sup>, MLLC Brito<sup>i</sup>, S Epelman<sup>j</sup>, DER Benincasa<sup>k</sup>, C Rechenmacher<sup>a</sup>, LE Daudt<sup>a</sup>, MB Michalowski<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>c</sup> Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>d</sup> Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

<sup>e</sup> Hospital da Criança de Brasília, Brasília, DF, Brazil

<sup>f</sup> Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>g</sup> Grupo de Apoio ao Adolescente e a Criança com Câncer (GRAACC), São Paulo, SP, Brazil

<sup>h</sup> Fundação Doutor Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil

<sup>i</sup> Hospital Erasto Gaertner, Curitiba, PR, Brazil

<sup>j</sup> Casa de Saúde Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brazil

<sup>k</sup> Hospital Criança Conceição, Porto Alegre, RS, Brazil

**Introduction:** PEG-Asparaginase (PEG-ASNase) is essential in the treatment of pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL). While mortality has declined, treatment-related toxicities, particularly non-immunogenic ones, remain underreported, especially in multicenter prospective studies. **Objective:** To characterize the incidence and clinical profile of non-immunogenic toxicities associated with PEG-ASNase in Brazilian children receiving first-line treatment for ALL. **Methods:** This prospective, multicenter, randomized study enrolled patients < 18-years with ALL treated at nine Brazilian centers between February 2021 and September 2024. Participants were randomised into two groups: one receiving premedication (corticosteroid + antihistamine) before each PEG-ASNase infusion and a control group without premedication. Asparaginase Enzyme Activity (AEA) was monitored in all patients. **Results:** A total of 441 patients were included (216 with premedication; 225 without premedication). Groups were comparable regarding age, gender, risk stratification and ALL subtype. The overall incidence of non-immunogenic toxicities was as follows: hypofibrinogenemia (24.3%), hypertriglyceridemia (13.2%), hepatotoxicity (5.0%), thrombosis (4.3%), pancreatitis (3.4%), hyperglycemia (3.4%), nephrotoxicity (1.8%) and hemorrhage (0.7%). Premedication and PEG-ASNase inactivation were not associated with significant differences in toxicity rates (p>0.05). However, Poisson regression revealed a significant association between AEA levels and both pancreatitis and hypertriglyceridemia. Thrombosis was more frequent in older children, while pancreatitis was associated with female sex (p < 0.05). **Conclusions:** This is the first prospective, randomized and multicenter Brazilian study to assess non-immunogenic toxicities related to PEG-ASNase in pediatric ALL. Overall, toxicity rates were lower than previously reported. Despite some limitations, the findings offer valuable clinical insights and inform practical recommendations on toxicity suspicion, diagnosis and management.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105130>

ID – 1790

# RECIDIVA EM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: RELATO DE CASO CLÍNICO NO SUL DA BAHIA

CGS Pereira, JVT de Souza, MEF dos Santos, LL Soares, MdJ Oliveira, RV Borba, AP da Paixão, RQdS Póvoas, CC da Guarda, MM Aleluia

Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC), Ilhéus, BA, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é um câncer de progressão rápida que afeta os linfoblastos, comprometendo a medula óssea. A recidiva ocorre quando, após um período de remissão, as células leucêmicas voltam a se multiplicar e infiltrar a medula ou outros órgãos. **Descrição do caso:** Este trabalho origina de um estudo maior aprovado pelo CEP (CAAE: 47456221.0.0000.5526). N.C.G., 8 anos, pardo, 26,3 kg, foi encaminhado ao setor de Onco-hematologia Pediátrica da Santa Casa da Misericórdia de Itabuna em 21/09/2020. Apresentava aumento abdominal há 30 dias, adenomegalias, hepatoesplenomegalia, febre intermitente, manchas roxas e histórico de internações. Ao exame físico: anictérico, acianótico, hidratado, hipocorado (+++/4), eupneico, bulhas cardíacas normais, murmúrio vesicular presente e bilateral, sem ruídos adventícios. Havia hepatomegalia (6 cm do RCD), esplenomegalia (8 cm do RCE), apêndice xifoide (4 cm) e linfonodos retroauriculares, submandibulares e inguinais. Exames laboratoriais iniciais: Hb = 6,1 g/dL, Ht = 17,9%, plaquetas 15.000 mm<sup>3</sup>, leucócitos 18.010 mm<sup>3</sup>, bilirrubina total 0,56 mg/dL (direta 0,17; indireta 0,39), TGO = 28 U/L, TGP = 18 U/L, GGT = 31 U/L, fosfatase alcalina 46 U/L e LDH = 623 U/L. O mielograma de 24/09/2020 mostrou hipocelularidade e o tratamento foi iniciado em 25/09/2020. O diagnóstico de LLA-B de alto risco foi confirmado por imunofenotipagem (86% de células imaturas B) e DRM positiva no D28 (0,2%) e D72. Líquor inicial com 4,5 células/mm<sup>3</sup>. Não houve realização de farmacocinética, ecocardiograma ou tipagem sanguínea completa na admissão. O tratamento seguiu protocolo de alto risco e cursou com neutropenia após Ara-C, pneumonia com derrame pleural, escabiose, além de a mãe testar positivo para COVID-19. A irmã apresentou HLA não compatível, sendo o paciente incluído no REDOME. O protocolo foi finalizado em 22/06/2023. Em 31/03/2025, houve recidiva medular (86% de blastos), confirmada por biologia molecular com painéis negativos para ETV6::RUNX1, TCF3::PBX1, TCF3::HLF, KMT2A::AFF1 e BCR::ABL1. A conduta incluiu etoposídeo (início em 03/04/2025) e reinício de quimioterapia com Vincristina (VCR). A PEG-asparaginase permanecia em desabastecimento, comprometendo o protocolo. Exames complementares de 25/03/2025: Hb=8,5 g/dL, Ht=13,2%, leucócitos 5.380 mm<sup>3</sup>, plaquetas 50.000 mm<sup>3</sup>, neutrófilos 18%, eosinófilos 2%, linfócitos típicos 66%, linfócitos atípicos 10% (total 24%) e monócitos 4%. A recaída na LLA permanece um desafio, afetando 15% a 20% das crianças. O caso evidencia uma evolução típica de LLA-B de alto risco, com DRM positiva persistente e recidiva tardia. Complicações infecciosas e o desabastecimento da PEG-asparaginase agravaram o quadro e dificultaram o tratamento. O caso reforça a importância do acompanhamento rigoroso mesmo após o fim do protocolo, especialmente em pacientes de alto risco. **Conclusão:** O caso evidencia os desafios no manejo da LLA-B de alto risco, com destaque para a recidiva tardia, positividade da DRM, infecções e falta de medicamentos. Reforça também a importância do suporte emocional e do acompanhamento prolongado após o tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105131>

ID – 1636

## RECONHECIMENTO DE DETERIORAÇÃO CLÍNICA EM CRIANÇAS COM LEUCEMIAS AGUDAS E NEUTROPENIA: A CONTRIBUIÇÃO DE UMA ESCALA DE ALERTA PRECOCE

MdCD Borborema<sup>a</sup>, CmdO Melo<sup>a</sup>,  
CbdA Barros<sup>a</sup>, TA de Araujo<sup>a</sup>, EadSB Feitosa<sup>a</sup>,  
JT Costa<sup>b</sup>, MM Lins<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

<sup>b</sup> St. Jude Children's Research Hospital, United States

**Introdução:** A leucemia é a neoplasia mais prevalente na infância e frequentemente cursa com neutropenia, aumentando o risco de infecções graves e deterioração clínica. A Escala de Valoración de Alerta Temprana (EVAT) é uma ferramenta padronizada que avalia parâmetros como sinais vitais, nível de consciência e preocupação da equipe de enfermagem e acompanhantes, permitindo identificar precocemente pacientes em risco de deterioração clínica. Sua aplicação contínua em enfermarias oncológicas pediátricas possibilita intervenções rápidas, mesmo em ambientes com recursos limitados. **Objetivos:** Analisar o papel da EVAT na vigilância clínica de crianças com leucemia e neutropenia, identificando sinais precoces de deterioração clínica e contribuindo para intervenções oportunas. **Material e métodos:** Estudo de coorte retrospectiva com pacientes pediátricos com Leucemia Linfóide Aguda (LLA) e Leucemia Mieloide Aguda (LMA), acompanhados pela EVAT entre 2021 e 2024, em enfermaria da oncologia pediátrica de um centro de referência. Foram incluídos os casos com deterioração clínica com necessidade de transferência para Unidade de Terapia Intensiva (UTI). Variáveis clínicas e laboratoriais foram analisadas, com ênfase na presença de neutropenia. **Resultados:** Entre 151 eventos críticos detectados pela escala EVAT no período, 88 ocorreram em pacientes com leucemia (LLA: 76%; LMA: 24%), sendo 64 neutropênicos. A maioria era do sexo masculino (60,2%), com mediana de idade de 9 anos. Sepsis/choque séptico foi a principal causa de deterioração clínica com transferência para UTI, presente em 86% dos casos. Quanto ao suporte intensivo desses pacientes, 23% usaram drogas vasoativas e 20% necessitaram ventilação mecânica. Hemoculturas foram positivas em 42% dos pacientes neutropênicos, com 48% de bactérias gram-negativas, 11% gram-positivas, 15% fungos e 26% com coinfeção fúngica-bacteriana. *Klebsiella pneumoniae* e *Candida tropicalis* foram os agentes mais prevalentes. Dos 13 óbitos registrados entre os pacientes com leucemias agudas que foram transferidos para UTI através da escala EVAT, 77% ocorreram em pacientes neutropênicos, sendo sepsis a causa principal (71% dos casos). Não houve registro de eventos críticos em enfermaria entre esses pacientes, o que demonstra a efetividade da escala na identificação precoce da deterioração clínica e na prevenção de desfechos graves. **Discussão e conclusão:** A neutropenia demonstrou ser um fator determinante na evolução clínica de crianças com leucemia aguda,

associando-se a quadros mais graves, maior necessidade de suporte intensivo e aumento do risco de mortalidade. A aplicação sistemática da escala EVAT demonstrou ser eficaz na detecção rápida de sinais de instabilidade, possibilitando intervenções oportunas, como a transferência precoce para a UTI, e contribuindo para a ausência de eventos críticos em enfermaria, como paradas cardiorrespiratórias. Além de fortalecer a segurança assistencial, sua implementação organizou o processo de vigilância clínica mesmo em cenários com recursos limitados. A alta incidência de infecções graves e coinfeções entre pacientes neutropênicos reforça a vulnerabilidade desse grupo e a importância de monitoramento contínuo. Nesse contexto, a aplicação da escala EVAT se consolida como uma estratégia viável, segura e com impacto clínico relevante no cuidado de crianças com neoplasias, especialmente aquelas com leucemias agudas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105132>

ID – 1239

#### RELAÇÃO ENTRE DOENÇA RESIDUAL MÍNIMA E DESFECHO CLÍNICO EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIAS AGUDAS

MEFd Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>, JVTd Souza<sup>a</sup>, CGS Pereira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>, MdJ Oliveira<sup>a</sup>, Apd Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CCd Guarda<sup>a</sup>, MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual Santa Cruz (UESC), BA, Brasil, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** A Doença Residual Mínima (DRM) é reconhecida como um dos principais fatores prognósticos em leucemias agudas, sendo utilizada como marcador de resposta precoce à quimioterapia e de risco de recaída. Fatores clínicos como idade ao diagnóstico, contagem de leucócitos, tempo entre sintomas e diagnóstico também têm sido associados à evolução clínica. **Objetivos:** Avaliar a relação entre níveis de DRM no 19º dia de tratamento (D19) e o desfecho clínico (vivo ou óbito) em pacientes pediátricos com leucemias agudas, e também idade, contagem de leucócitos e tempo até o diagnóstico. **Material e métodos:** Estudo transversal descritivo, a partir da análise de prontuários de pacientes diagnosticados com Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), Leucemia Mieloide Aguda (LMA) e Leucemia Linfoblástica de Linhagem T (LLAT). Foram coletados variáveis clínicas, como idade ao diagnóstico, contagem de leucócitos, tempo entre sintomas e diagnóstico e DRM no D19. As variáveis foram avaliadas conforme o desfecho (vivo ou óbito). As análises estatísticas foram realizadas no programa JAMovi, versão 2.4, sendo valor de  $p < 0,005$  considerados significativos. Este estudo foi devidamente aprovado pelo comitê de ética e pesquisa em humanos (CAAE: 47456221.0.0000.5526). **Resultados:** A amostra incluiu 13 pacientes (10 vivos, 3 óbitos). A mediana do tempo entre sintomas e diagnóstico foi de 30 dias no grupo vivo e 15 dias no grupo óbito. A idade ao diagnóstico apresentou mediana de 7,5 anos entre vivos e 3 anos entre os óbitos.

A contagem de leucócitos foi substancialmente mais elevada no grupo óbito (mediana de 68.200  $\mu\text{L}$ ) em comparação aos vivos (5.800  $\mu\text{L}$ ). Em relação à DRM D19, o grupo óbito apresentou mediana de 0,170%, enquanto o grupo vivo apresentou 0,0076%. Apesar do número reduzido de casos no grupo óbito (especialmente para DRM,  $n=2$ ), observou-se padrão consistente com pior prognóstico. **Discussão e conclusão:** A hiperleucocitose e a DRM persistentemente elevada no início do tratamento são conhecidas por sua associação com maior risco de falha terapêutica e recaída. A idade precoce também pode refletir subtipos de maior agressividade biológica. O tempo mais curto entre sintomas e diagnóstico nos casos fatais pode indicar doença mais aguda ou de rápida progressão. Estes achados, mesmo em uma amostra reduzida, reforçam a importância da estratificação de risco precoce em leucemias agudas corroborando dados da literatura. Observou-se tendência de associação entre maiores níveis de DRM e pior desfecho clínico, bem como entre outros fatores de risco (idade precoce, leucocitose elevada). Apesar da limitação amostral, os dados destacam a importância da avaliação precoce da DRM e de marcadores clínicos no prognóstico de pacientes com leucemias agudas.

#### Referências:

1. Hunger SP, Mullighan CG. Acute Lymphoblastic Leukemia in Children. *New England Journal of Medicine*. 2015;373(16):1541-52.
2. Döhner H, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2017 ELN recommendations from an international expert panel. *Blood*. 2017;129(4):424-47.
3. Pui CH, et al. Clinical significance of minimal residual disease in childhood acute lymphoblastic leukemia and its relationship to other prognostic factors: a Children's Oncology Group study. *Blood*. 2005;105(7):2527-35.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105133>

ID – 1782

#### RELATO DE CASO DE RECIDIVA EM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA E SUAS COMPLEXIDADES BIOLÓGICAS

CGS Pereira<sup>a</sup>, JVT de Souza<sup>a</sup>, MEF dos Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>, MdJ Oliveira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>, AP da Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CC da Guarda<sup>a</sup>, MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual Santa Cruz (UESC), BA, Brasil, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é caracterizada pela infiltração da medula óssea e acúmulo de linfoblastos no fígado, baço e linfonodos. A recidiva desta doença ocorre quando as células leucêmicas voltam a manifestar-se posteriormente a um período de remissão. **Descrição do caso:** Este trabalho origina de um estudo maior aprovado pelo CEP (CAAE: 47456221.0.0000.5526). D.F.S., 7-anos, pardo, 25,5 kg,

encaminhado para o setor de Onco-hematologia pediátrica da Santa Casa da Misericórdia de Itabuna em 23/08/2021. Foi admitido no hospital com queixa principal de diarreia e febre frequente por quase 1 mês. O paciente apresentou quadro diarreico com evolução de 30 dias, com fezes líquidas, amareladas, sem muco ou sangue e relata episódios de eliminação de parasitas nas fezes, com frequência de 1 a 2 vezes ao dia. Apresentou falta de apetite e vômitos recorrentes; há três dias, houve eliminação de parasito em episódio isolado de vômito, desconforto ao urinar e palidez notada pela mãe há 15 dias. Foi medicado com antiparasitários (provavelmente albendazol) e antibiótico não especificado. Havia recebido transfusão sanguínea em hospital anterior (Iguai), e devido a piora dos sintomas, foi encaminhado para unidade de referência. O diagnóstico de LLA foi confirmado em 22/09/2022, por biópsia de medula óssea associada à imunofenotipagem com perfil aberrante e foi evidenciado o subtipo B. Exame de líquido inicial evidenciou 36,5 células (interpretação como acidente de punção); novo líquido em 21/09/2021 mostrou-se normal. Imuno-histoquímica não evidenciou excesso de blastos. A resposta inicial ao tratamento mostrou Doença Residual Mínima (DRM) negativa nos dias 19 e 22. O paciente foi classificado como risco intermediário, uma vez que havia feito uso prévio de corticoide antes do diagnóstico. Houve atraso na administração de metotrexato e ausência de PEG-asparaginase por indisponibilidade na instituição. Apresentou efeitos colaterais ao tratamento, como lesão cutânea em local do Cateter Central de Inserção Periférica (PICC), hematúria microscópica com poliúria e febre sem neutropenia. Evoluiu também com infecções das vias aéreas superiores e escabiose. Em 28/02/2024, o quadro clínico permaneceu constante e a DRM da semana 52 seguia negativa, mas o paciente apresentou quadro de parasitose. No retorno em 25/02/2025 foi evidenciada recidiva medular (97% de infiltração blástica) e testicular, sendo iniciado o protocolo St. Jude R15. Apesar da reintrodução do protocolo terapêutico específico para pacientes com LLA, o paciente evoluiu com piora clínica progressiva e faleceu em 17/04/2025. A recidiva na LLA é um grande desafio terapêutico, especialmente com infiltração testicular, onde a quimioterapia tem menor eficácia. No caso apresentado, fatores como início tardio do tratamento, falta de medicamentos essenciais, infecções e parasitoses contribuíram para o desfecho desfavorável. A DRM negativa ao longo do tratamento reforça a imprevisibilidade da recidiva e a necessidade de estudos mais aprofundados sobre o tema. **Conclusão:** Este caso evidencia os desafios do tratamento da LLA pediátrica, particularmente em regiões com limitações estruturais e dificuldade de acesso a medicamentos. Apesar da DRM negativa, fatores como infiltração testicular, infecções e comorbidades parasitárias contribuíram para a evolução desfavorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105134>

ID – 1772

## RELATO DE CASO DE UM PACIENTE COM RECAÍDA EM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: UM DESAFIO CLÍNICO

CGS Pereira<sup>a</sup>, JVT de Souza<sup>a</sup>, MEF dos Santos<sup>a</sup>, LL Soares<sup>a</sup>, MdJ Oliveira<sup>a</sup>, RV Borba<sup>a</sup>, AP da Paixão<sup>a</sup>, RQdS Póvoas<sup>b</sup>, CC da Guarda<sup>a</sup>, MM Aleluia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual Santa Cruz (UESC), BA, Brasil, Ilhéus, BA, Brasil

<sup>b</sup> Serviço de Onco-hematologia da Santa Casa de Misericórdia de Itabuna, Itabuna, BA, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é um tipo de câncer hematológico, ocasionado pela proliferação de células anormais na medula óssea. A recidiva da doença ocorre quando as células leucêmicas desenvolvem resistência aos medicamentos utilizados e reaparecem na medula óssea ou em outras partes do corpo. **Descrição do caso:** Este trabalho origina de um estudo maior aprovado pelo CEP (CAAE: 47456221.0.0000.5526). D.M.S., 7 anos, pardo, 19,3 kg, encaminhado para o setor de Onco-hematologia pediátrica da Santa Casa da Misericórdia de Itabuna em 24/08/2022. Relatou dor generalizada em todo o corpo há cerca de 11 dias, associado a episódios de diarreia. Ao exame físico, apresentava fígado palpável a 3 cm do rebordo costal direito, sem esplenomegalia. Exames laboratoriais iniciais mostraram: hemoglobina 6,3 g/dL; leucócitos 3.500 mm<sup>3</sup> (neutrófilos 33%) e plaquetas 127.000 mm<sup>3</sup>. Mielograma realizado em 25/08/2022 evidenciou quadro compatível com LLA, confirmando o diagnóstico. O tratamento foi iniciado em 26/08/2022. Durante a fase de consolidação, em dezembro de 2022, houve desabastecimento de 6-mercaptopurina (Purinethol®). A medula óssea no Dia 35 (D35) mostrou hipocelularidade sem blastos, e nova avaliação em 27/10/2022 confirmou ausência de doença residual. A biologia molecular identificou ganho do braço PAR1 e a farmacocinética mostrou perfil de metabolizador normal. Em 10/03/2023, após administração de PEG-asparaginase, o paciente desenvolveu reação anafilática moderada. Em 11/07/2023, novo mielograma demonstrou ausência de infiltração blástica. No entanto, em 13/03/2024, o exame de Doença Residual Mínima (DRM) detectou positividade de 0,052%, sendo mantida a quimioterapia de manutenção. O paciente evoluiu com neutropenia febril em 09/09/2024, sendo internado. Em 16/09/2024, mielograma com imunofenotipagem confirmou recidiva medular. Iniciou-se protocolo de resgate R15 em 19/09/2024. Durante o tratamento, o paciente apresentou icterícia em 10/10/2024 e, em 14/10/2024, evoluiu com quadro de choque séptico. No dia 21/10/2024, a bilirrubina total encontrava-se em 23,3 mg/dL. Em 22/10/2024, houve piora clínica com insuficiência respiratória, sendo instituída ventilação mecânica. O óbito ocorreu em 23/10/

2024. A recidiva na LLA é um dos principais desafios terapêuticos na onco-hematologia pediátrica, com taxas em torno de 20%. No caso apresentado, a interrupção no fornecimento da 6-mercaptopurina durante a consolidação pode ter comprometido a eficácia do tratamento, dado seu papel como agente imunossupressor e antineoplásico. Também chama atenção a detecção de DRM na fase de manutenção, sugerindo persistência de células leucêmicas. A evolução com infecções graves, como neutropenia febril e choque séptico, agravou o quadro clínico e contribuiu para o desfecho desfavorável. **Conclusão:** O presente caso evidencia as dificuldades no tratamento da LLA pediátrica recidivada, especialmente diante de falhas no abastecimento de medicamentos essenciais e da necessidade de monitoramento contínuo da DRM como ferramenta prognóstica. Por fim, o caso ilustra a vulnerabilidade de regiões menos assistidas, como o litoral Sul da Bahia, onde questões logísticas e socioeconômicas impactam diretamente a qualidade e a continuidade do cuidado oncológico pediátrico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105135>

ID – 929

#### RELATO DE CASO: IMPACTO DE UMA INTERVENÇÃO DE EXERCÍCIO FÍSICO EM PACIENTE COM LINFOMA DE BURKITT

MEM da Silva <sup>a</sup>, IC Rossato <sup>b</sup>, MB Michalowski <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

<sup>b</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (HCPA/UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

**Introdução:** É bem documentado na literatura científica um incremento na sobrevida global de pacientes oncopediátricos, mediante avanço da terapêutica. No entanto, barreiras à qualidade de vida são observadas, denotando complicações tardias a serem manejadas. Neste cenário, benefícios do exercício físico regular são bem documentados em adultos, deixando uma lacuna quanto à população pediátrica. Sendo assim, o objetivo deste relato é apresentar dados preliminares de um estudo em curso, o qual tem como objetivo a estruturação de um protocolo de exercícios com vistas à aplicação em crianças e adolescentes. **Descrição do caso:** Paciente masculino de 11 anos com obesidade grau I e diagnóstico de Linfoma de Burkitt abdominal em follow-up após tratamento quimioterápico realizou programa de exercício físico com duração de 3 meses, sessões de 60 min online, 2 vezes na semana, supervisionado por profissional da educação física após liberação médica. Inicialmente o paciente realizou testes (sentar e levantar 30 seg, caminhada de 6 min, teste do dinamômetro e questionário PedsQL módulo câncer) e tem aferidas dobras cutâneas, circunferências e IMC. Estas avaliações foram repetidas ao fim do programa. O protocolo consistiu em exercícios de aquecimento, força, aeróbico e alongamento e são progredidos a cada mês. As condições clínicas e as contagens sanguíneas foram monitoradas, não

sendo realizados treinos em casos de infecções agudas, febre, mal estar, diarreia, vômitos e níveis de PLT <50.000, Hb <10 g/dl ou Neu  $5 \times 10^3$ . Para calcular o percentual de gordura foi utilizada a equação de Slaughter e para o ganho de massa muscular utilizou-se a Circunferência Muscular do Braço (CMB). O paciente realizou todas as sessões propostas sem intercorrências. Ao final do programa, o teste de sentar e levantar apresentou incremento em 20% de vezes executadas e a distância percorrida no teste de caminhada aumentou 8,7%. A CMB aumentou 0,6% e o percentual de gordura corporal reduziu dois pontos percentuais. Não obteve impacto significativo sobre o peso. O escore de qualidade de vida melhorou em aproximadamente 10%. **Conclusão:** O caso apresentado demonstra que a intervenção de exercício físico é exequível e segura, apresentando um impacto significativo na melhora da qualidade de vida do paciente. Além disso, apresenta potencial para melhorar a capacidade aeróbica e muscular e auxiliar na modificação da composição corporal. Os benefícios observados são consistentes com os relatados anteriormente na literatura. A implementação do programa de exercício físico demonstrou impacto na aptidão física e na qualidade de vida do paciente. Estes achados sugerem benefício da inclusão de programas de exercício físico como parte integrante do tratamento hematológico e oncológico pediátrico e destacam a importância da multidisciplinaridade para o cuidado integrado do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105136>

ID – 1955

#### REMISSÃO ESPONTÂNEA DE LEUCEMIA TRANSITÓRIA DA SÍNDROME DE DOWN EM NEONATO COM GRAVES COMORBIDADES: UM RELATO DE CASO

AH Cherulli, CSD Fraga, GM Roson, IBL de Luca, JC Consulin, LAA Pereira, RVJ Criscuolo, LF Silva

Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-CAMPINAS), Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Transitória associada à Síndrome de Down (LT-SD) é uma neoplasia mieloproliferativa de mielopoiese anormal que acomete cerca de 10% dos neonatos com trissomia completa ou mosaicismos do cromossomo 21. Embora sua apresentação clínica possa mimetizar a de leucemias agudas, a LT-SD se diferencia pelo seu curso autolimitado, com regressão em semanas ou meses. No presente relato, destaca-se a remissão espontânea da LT-SD em um neonato com cardiopatia congênita complexa e instabilidade hemodinâmica, o que evidencia a possibilidade de evolução favorável mesmo diante de quadros graves. **Descrição do caso:** Neonato com peso de 3.440g, nascido de cesariana eletiva a termo e filho de mãe hígida. Apresenta cariótipo confirmado para síndrome de Down e diagnóstico de tetralogia de Fallot de má anatomia, caracterizada por comunicação interventricular ampla, hipoplasia e atresia dos ramos pulmonares, canal arterial tortuoso e valva aórtica ectasiada. Após o nascimento, manifestou cianose grave, exigindo reanimação

com intubação orotraqueal e suporte ventilatório em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. Nas horas subsequentes, evoluiu com choque hipovolêmico sem resposta à expansão, sendo instalado suporte Venoarterial com Oxigenação por Membrana Extracorpórea (ECMO-VA) por canulação cervical, intensificada terapia medicamentosa e realizadas expansões com plasma e com albumina. Contudo, seguiu instável hemodinamicamente. Em exames com menos de 24 horas de vida, apresentou eritropenia (hemácias  $2,52 \times 10^6 \mu\text{L}$ ), macrocitose (VCM 120 fL), plaquetopenia (20.000  $\mu\text{L}$ ), leucocitose (83.790  $\mu\text{L}$ ), 8% de eritroblastos, anisocitose e policromasia. Evidenciou-se também 75% (62.843  $\mu\text{L}$ ) de blastos, sendo levantada suspeita de LT-SD, a qual foi confirmada pela imunofenotipagem do sangue periférico posteriormente. No segundo dia de vida, ocorreu reversão da eritropenia (hemácias  $3,85 \times 10^6/\mu\text{L}$ ) e da macrocitose (VCM 95 fL), além de redução da leucocitose para 40.280  $\mu\text{L}$ , acompanhada por 82% (33.030  $\mu\text{L}$ ) de blastos. Com cinco dias, foi submetido à cirurgia para correção da cardiopatia congênita, necessitando de infusão de concentrados de hemácias e de plaquetas para manejo de anemia e plaquetopenia. Do sexto ao décimo dia, notou-se melhora progressiva dos parâmetros hematológicos, com queda da leucocitose para 21.630  $\mu\text{L}$  e redução da blastemia para 11% (670  $\mu\text{L}$ ), sem terapêutica específica para LT-SD. Em vista da melhora clínica, procedeu-se à retirada do ECMO-VA. No início da terceira semana de vida, observou-se contagem de blastos de 1% (46  $\mu\text{L}$ ) e de leucócitos de 4.610/ $\mu\text{L}$ . Ao final dessa mesma semana, constatou-se remissão completa do quadro de disfunção hematológica, com exames demonstrando hemoglobina 13,8 g/dL, hematócrito 43,7% e plaquetas 380.000  $\mu\text{L}$ . Diante da estabilidade clínica e laboratorial, o paciente recebeu alta da hemodinâmica, sendo encaminhado à enfermaria na quinta semana. **Conclusão:** A evolução favorável, com remissão espontânea da LT-SD em um curto intervalo de tempo, ressalta não apenas o caráter autolimitado da condição, mas também a importância de uma condução clínica multidisciplinar capaz de evitar intervenções medicamentosas desnecessárias, mesmo perante um cenário clínico de alta complexidade pela concomitância da tetralogia de Fallot e da instabilidade hemodinâmica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105137>

ID – 2596

**RESULTADO TERAPÊUTICO EM CRIANÇAS COM LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA E SÍNDROME DE DOWN (LMA-SD), TRATADOS CONFORME PROTOCOLO COG (CHILDRENS ONCOLOGY GROUP) A 2971. ANÁLISE DOS PACIENTES TRATADOS NO CENTRO INFANTIL BOLDRINI**

AC Azevedo, J Boni, JC Yajima, CC Omae, MC Della Piazza, V Mônica, A Salgado, J Takeoshi, JA Yunes, B Silva

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** Crianças com Síndrome de Down (SD) têm um risco 150 vezes maior de apresentar Leucemia Mielóide Aguda (LMA) antes dos 5 anos de idade. A maioria dos casos relatados de LMA associada à Síndrome de Down (SD), mostra uma predominância da leucemia megacarioblástica ou subtipo M7 segundo classificação Franco-Americana-Britânica (FAB). Historicamente, o resultado em crianças com LMA-SD era considerado ruim. Porém, atualmente, excelentes taxas de cura foram alcançadas para LMA-SD usando protocolos de tratamento com dose reduzida, sem transplante de células-tronco hematopoiéticas. **Objetivos:** Analisar o resultado terapêutico em crianças portadoras de leucemia mielóide aguda e síndrome de Down. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo através da consulta aos prontuários de crianças com LMA-SD, tratadas conforme protocolo COG (Children's Oncology Group) A2971, no período entre 2018 a 2024. **Resultados:** Foram analisadas 8 crianças entre 0 e 3 anos. A leucometria inicial variou entre 7.530 e 65.630 leucócitos/ $\text{mm}^3$ , as plaquetas entre 14.000 e 351.000  $\text{mm}^3$  e hemoglobina entre 6,2 e 12,8 g/dL. Nenhum paciente apresentou infiltração inicial no sistema nervoso central. Todos os pacientes entraram em remissão clínica completa após 1º ciclo de quimioterapia. Apenas 1 paciente morreu por refratariedade após recaída medular isolada. A sobrevida livre de eventos e global foi de 87,5% e 87,5%, respectivamente. **Discussão:** O protocolo COG-A2971 trouxe um grande incremento a sobrevida destes pacientes através do uso reduzido de quimioterapia. O Centro Infantil Boldrini conseguiu, mesmo com número reduzido de pacientes, reproduzir os resultados publicados pelo grupo COG-A2971 4 e pelo grupo alemão (BFM). **Conclusão:** Embora nosso número de pacientes tenha sido escasso pela raridade da doença, nossos resultados são comparáveis aos resultados publicados por dois grandes grupos de tratamento da LMA com síndrome de Down da Europa e Estados Unidos.

**Referências:**

1. Hasle H. Pattern of malignant disorders in individuals with Down's syndrome. *Lancet Oncol.* 2001;2(7):429-436.
2. Bennett JM, Catovsky D, Daniel MT, et al. Criteria for the diagnosis of acute leukemia of megakaryocyte lineage (M7). A report of the French-American-British Cooperative Group. *Ann Intern Med.* 1985;103(3):460-2.
3. Creutzig U, Zimmermann M, Dworzak MN, Ritter J, Schellong G, Reinhardt D. Development of accurate treatment within the AML-BFM studies. *Klin Padiatr.* 2013;225(s):S79-S86.
4. Sorrell AD, Alonzo TA, Hilden JM, et al. Favorable survival maintained in children who have myeloid leukemia associated with Down syndrome using reduced-dose chemotherapy on Children's Oncology Group trial A2971: a report from the Children's Oncology Group. *Cancer.* 2012;118(19):4806-4814.
5. Uffmann M, Rasche M, Zimmermann M, Neuhoef C, Creutzig U, Dworzak M, Scheffers L, Hasle H, C. Michel Zwaan, Reinhardt D, and Klusmann JH. Therapy reduction in patients with Down syndrome and myeloid leukemia: the international ML-DS 2006 trial. *Blood.* 2017;129(25):3314-21.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105138>

ID – 2500

**RESULTADOS DO TRATAMENTO DA  
LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA PHILADELPHIA  
NEGATIVO EM 336 CRIANÇAS E  
ADOLESCENTES TRATADOS COM O  
PROTOCOLO AIEOP BFM ALL 2009  
MODIFICADO. EXPERIÊNCIA DO CENTRO  
INFANTIL BOLDRINI**

JC Yajima, AC Azevedo, CC Omae,  
MC Della Piazza, M Verissimo, MB Amaral,  
C Mouco, A Salgado, JA Yunes, S Brandalise

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é o câncer pediátrico mais comum, com taxas de cura superiores a 90% em países de alta renda. No entanto, em contextos socioeconômicos menos favorecidos, a sobrevida é menor chegando a 60% de cura. **Objetivos:** Avaliar os resultados do tratamento da LLA Philadelphia negativo em crianças e adolescentes no Centro Infantil Boldrini, tratados conforme protocolo AIEOP BFM ALL 2009 modificado. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de pacientes entre 1 e 18 anos com diagnóstico de LLA de novo, negativos para t(9;22), tratados entre abril de 2018 e julho de 2025. A classificação de risco foi baseada na Doença Residual Mínima (DRM) realizada nos dias 15 e 33 e na semana 12 de tratamento. Foram analisadas as taxas de Sobrevida Global (SG), Sobrevida Livre de Eventos (SLE), taxa de óbitos na indução e em remissão. **Resultados:** Foram incluídos 336 pacientes, sendo 150 (44,6%) femininos e 186 (55,35%) masculinos. Quanto ao subtipo imunológico, 283 (84,2%) eram B-derivados e 53 (15,7%) T-derivados. Na classificação de risco das LLA-B, 198 (59,2%) foram baixo risco (BR-B) e 83 (24,8%) alto risco (AR-B), já na LLA T-derivada, 15 (4,4%) foram baixo risco (BR-T) e 38 (11,3%) alto risco (AR-T). A SG em 3 anos para toda a coorte foi de 88,6% e a SLE em 3 anos foi de 83,9%. Nos pacientes de linhagem B a SG foi de 91,1 % e a SLE de 86,8%. Quanto a derivação T, a SG foi de 74,2% e a SLE 65,4%. Segundo a classificação de risco, a BR-B teve 95,2% de SG e 91,7% de SLE, AR-B teve 82,3% de SG e 75,6% de SLE. Para as T-derivadas, a BR-T teve 100% de SG e 85,7% de SLE e a AR-T teve 66,9% de SG e 61% de SLE. A coorte de todos os pacientes de alto risco (imunofenótipos B e T) apresentou SG de 77,8% e SLE de 71,4%. Na fase de indução ocorreram 3 óbitos (0,89%) e 13 pacientes (3,86%) apresentaram óbito em remissão. **Discussão e conclusão:** Neste estudo observamos taxas de SG e SLE inferiores às reportadas por grupos cooperativos europeus e norte-americanos no tratamento da LLA. Contudo, no subgrupo de BR-B, a taxa de SG observada em nossa coorte (95%) foi comparável ao grupo americano COG (Children's Oncology Group) em estudo recém-publicado, cujo braço de tratamento baseado exclusivamente em quimioterapia convencional apresentou SG de 87,9%. Em relação ao grupo de alto risco, os dados publicados pelo consórcio AIEOP-BFM, referentes ao protocolo 2009, demonstraram SG de 84% e SLE de 75% no braço não experimental. Em nossa amostra, os pacientes desse mesmo subgrupo apresentaram SG de 77,8% e SLE de 71,4%. No contexto da LLA-T, nossas taxas de SG (74,2%) e SLE (65,4%) foram inferiores às

reportadas pelo protocolo AIEOP-BFM 2009, que alcançou SG de 84,9% e SLE de 79,9%. Esses dados evidenciam que novas propostas devem ser feitas para os subgrupos T derivados. É importante destacar que a taxa de mortalidade durante a fase de indução foi inferior a 1%, valor comparável com os resultados obtidos pelos principais grupos cooperativos internacionais. Conclusão: Apesar das limitações socioeconômicas, é possível alcançar altas taxas de cura da LLA pediátrica no Brasil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105139>

ID – 152

**SARCOMA MIELOIDE COMO RECIDIVA  
EXTRAMEDULAR ISOLADA DE LEUCEMIA  
MIELOÍDE AGUDA EM PACIENTE PEDIÁTRICA  
APÓS TRANSPLANTE ALOGÊNICO**

AF Bianchi<sup>a</sup>, GS Freitas Junior<sup>a</sup>, MB Machado<sup>a</sup>,  
SS Araújo<sup>a</sup>, RT Ferreira<sup>a</sup>, LGP da Silva<sup>a</sup>,  
APL Neto<sup>a</sup>, LF da Silva<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital do Câncer do Mato Grosso (HCAN/MT),  
Cuiabá, MT, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Universitário Júlio Muller (HUJM/MT),  
Cuiabá, MT, Brasil

**Introdução:** O sarcoma mielóide representa uma manifestação rara da Leucemia Mielóide Aguda (LMA), caracterizada por infiltração tumoral de blastos mielóides em local extramedular. Em pacientes pediátricos pós Transplante de Medula Óssea (TMO), sua ocorrência é incomum e geralmente associada a mutações de alto risco, como FLT3-ITD. A apresentação isolada, sem acometimento hematológico ou líquido concomitante, impõe desafios diagnósticos e terapêuticos, exigindo abordagem individualizada e multidisciplinar. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 11 anos, previamente diagnosticada com síndrome mielodisplásica evoluindo para LMA, FLT3-ITD+, SNC 1, em 11/2023. Realizado tratamento conforme protocolo GELMAI, atingindo DRM negativa após o bloco ADE, e submetida a transplante de medula óssea alogênico aparentado em 08/2024. Em 04/2025, apresentou recidiva extramedular isolada, sem comprometimento medular ou líquido, manifestada como massa expansiva de 5,3 cm no seio maxilar direito, compatível com sarcoma mielóide (cloroma), confirmada por histopatologia e imuno-histoquímica. Iniciou quimioterapia de resgate com altas doses de citarabina + fludarabina (bloco FLAG), evoluindo com redução parcial da lesão à imagem. Devido à impossibilidade de abordagem cirúrgica e considerando resposta terapêutica parcial, procedido com radioterapia local, seguida por novo ciclo quimioterápico de citarabina + venetoclax. A evolução foi marcada por episódios infecciosos graves, reações transfusionais e aplasia grave após QT intensiva, sendo necessário ajuste de dose da citarabina (reduzida para 50%). Encontra-se atualmente em vigilância clínica, realizando radioterapia, com programação de novo transplante para consolidação terapêutica. **Conclusão:** O sarcoma mielóide é uma manifestação rara e agressiva da LMA, especialmente em crianças,

representando recidiva extramedular isolada em até 8% dos casos pós TMO. Sua ocorrência está associada a mutações desfavoráveis (ex., FLT3) e pior prognóstico. O tratamento pode envolver quimioterapia sistêmica intensiva, radioterapia, ressecção cirúrgica e, em casos selecionados, novo transplante. A recidiva isolada pode preceder ou não estar acompanhada por blastos medulares, sendo essencial o diagnóstico histológico e a intervenção precoce. O caso descrito destaca a importância da vigilância pós TMO e da atuação integrada entre serviços de referência, bem como a necessidade de acesso rápido a terapias de resgate, considerando especialmente a raridade e gravidade do quadro.

#### Referências:

- Pileri SA, et al. Myeloid sarcoma: clinico-pathologic, phenotypic and cytogenetic analysis of 92 adult patients. *Leukemia*. 2007.
- Kumar A, et al. Isolated extramedullary relapse of AML after allo-SCT in children: A review. *Front Pediatr*. 2022.
- Li Z, et al. Treatment and outcomes of isolated myeloid sarcoma: insights from a multicenter pediatric cohort. *Blood Adv*. 2023.
- Bakst RL, et al. Management of extramedullary relapse after allogeneic hematopoietic cell transplantation. *Br J Haematol*. 2011.
- Ravindran A et al. Extramedullary relapse of AML after HSCT: incidence, risk factors and outcomes. *Bone Marrow Transplant*. 2020.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105140>

ID – 869

#### SEGURANÇA ANESTÉSICA NA ONCO-HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA: DESAFIOS E EVIDÊNCIAS ATUAIS

IC Tosta <sup>a</sup>, AdB Martho <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade de Mogi das Cruzes (UMC), Mogi das Cruzes, SP, Brasil

<sup>b</sup> Hospital São Luiz, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** Pacientes pediátricos onco-hematológicos com as seguintes patologias, leucemia e linfomas, frequentemente necessitam de procedimentos invasivos que demandam suporte anestésico ao longo das diversas fases do tratamento neoplásico. A formulação de um plano anestésico seguro exige precauções específicas devido às peculiaridades fisiológicas da infância, a toxicidade decorrente dos quimioterápicos, ao estado imunossuprimido e aos efeitos colaterais dos quimioterápicos. **Objetivos:** Analisar os desafios e as particularidades do manejo desses pacientes, com ênfase na individualização e na segurança do plano anestésico. **Material e métodos:** Revisão da literatura baseada em artigos das bases PubMed e LILACS, em inglês e português. **Resultados:** A maioria dos estudos analisados evidenciou a necessidade de uma avaliação pré-anestésica para a personalização do plano anestésico, considerando os fatores de risco de cada paciente, como toxicidades hematológicas, hepáticas e cardíacas.

Sendo assim, as principais técnicas anestésicas combinaram a anestesia geral e sedação com dexmedetomidina e cetamina, sendo as melhores técnicas em anestesia intravenosa total e uso de dextrocetamina com dexmedetomidina. Entretanto, as interações medicamentosas entre quimioterápicos e agentes anestésicos podem representar riscos significativos, especialmente em pacientes que utilizaram drogas com potenciais complicações anestésicas, tais como ciclofosfamida, doxorrubicina e vincristina. Além disso, nos casos de plaquetopenia significativa e outros distúrbios de fatores de coagulação, as técnicas neuroaxiais estão contra indicadas devido ao risco aumentado de sangramento. **Discussão e conclusão:** A literatura ressalta a importância do manejo personalizado para pacientes pediátricos onco-hematológicos guiado por protocolos atualizados que avaliam os sinais de coagulopatias, alterações hepáticas, renais e uma possível toxicidade cardíaca após uso de antraciclinas. Antes de qualquer intervenção invasiva, é fundamental realizar uma avaliação completa, incluindo exames laboratoriais e complementares indicados conforme o histórico terapêutico, a fim de que o anestesista possa ajustar a conduta de forma segura e estar preparado para possíveis intercorrências. Além disso, uma sedação estável com a preservação das vias aéreas e uma estabilidade hemodinâmica se mostrou eficaz ao usar a combinação de cetamina e dexmedetomidina. Ademais, as interações medicamentosas podem oferecer riscos importantes. Entre as principais drogas associadas a complicações estão a ciclofosfamida, que pode causar toxicidade hepática e renal, influenciando na escolha dos anestésicos intravenosos; a doxorrubicina, conhecida por sua cardiotoxicidade, com potencial de depressão miocárdica; e a vincristina, que pode provocar neuropatia periférica e prolongar os efeitos dos bloqueadores neuromusculares. Em suma, a anestesia em pacientes pediátricos onco-hematológicos representa um desafio que requer atenção especializada. A limitação principal dos estudos analisados é a escassez de ensaios clínicos randomizados específicos para essa população, indicando a necessidade de mais pesquisas prospectivas. Por isso, é fundamental implementar estratégias individualizadas e promover um trabalho multidisciplinar coordenado para minimizar riscos e melhorar os resultados clínicos. Para alcançar esse objetivo, é imprescindível investir em pesquisas e na construção de consensos científicos que aprimorem a segurança anestésica, a qualidade do tratamento e a condição de vida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105141>

ID – 1447

#### SÉRIE DE CASOS DE TUBERCULOSE EM CRIANÇAS COM LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE ONCOLOGIA PEDIÁTRICA EM PAÍS ENDÊMICO

MdCD Borborema, MM Lins

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) é a neoplasia pediátrica mais frequente, e a imunossupressão induzida pela quimioterapia aumenta o risco de infecções oportunistas. Em países endêmicos para Tuberculose (TB), como o Brasil, é fundamental manter alto grau de suspeição, pois em crianças imunocomprometidas a TB costuma ser paucibacilar, tornando o diagnóstico um desafio clínico e laboratorial. Apesar da relevância clínica, existem poucos trabalhos na literatura descrevendo TB em crianças com LLA. **Objetivos:** Descrever a apresentação clínica, manejo e evolução da infecção por tuberculose durante o tratamento de LLA pediátrica em um centro de referência. **Material e métodos:** Série de seis casos descritos a partir de revisão de prontuários médicos de pacientes em tratamento para LLA que desenvolveram TB entre 2021–2024. **Resultados:** A média de idade dos pacientes foi de 10,5 anos (5–16), sendo 67% do sexo masculino. As formas clínicas de TB incluíram pulmonar (67%), ganglionar cervical (17%) e intestinal (17%). O caso de TB ganglionar teve o diagnóstico por GeneXpert positivo. Dos casos de TB pulmonar, três apresentaram IGRA positivo e um teve os testes (IGRA e GeneXpert) inconclusivos, sendo estabelecido o diagnóstico clínico-epidemiológico e radiológico. O caso de TB intestinal foi confirmado por anatomopatológico após laparotomia de urgência por perfuração intestinal. Todos os pacientes estavam na fase de manutenção do tratamento para leucemia. Foram utilizados esquema com rifampicina, isoniazida, pirazinamida e etambutol (esquema RIPE) por tempo médio de 6 meses. Náuseas leves foram o sintoma mais relatado, sem toxicidades significativas relacionadas ao uso concomitante da quimioterapia. Todos completaram o tratamento com resolução clínica e sem óbitos. **Discussão e conclusão:** A sobreposição clínica entre TB e LLA em pediatria é um desafio diagnóstico, podendo ser confundida com manifestações da leucemia, toxicidade da quimioterapia ou outras infecções. A ocorrência de todos os casos na fase de manutenção sugere que, mesmo menos intensiva, essa etapa mantém imunossupressão capaz de favorecer infecção primária ou reativação de TB latente. A presença de formas extrapulmonares reforça a necessidade de considerar apresentações atípicas, sobretudo em pacientes imunodeprimidos de regiões endêmicas. Métodos como GeneXpert, IGRA e anatomopatológico foram úteis, mas o diagnóstico clínico-epidemiológico segue fundamental na ausência de confirmação laboratorial. A suspeição clínica, o início precoce do tratamento e a manutenção programada da quimioterapia foram determinantes para ausência de óbitos e resolução dos casos, reforçando a importância de identificação e intervenção oportunas, associado a acompanhamento clínico rigoroso. A tuberculose deve ser considerada no diagnóstico diferencial de infecções em crianças com LLA, uma vez que pacientes pediátricos imunossuprimidos podem ser até 40 vezes mais suscetíveis à infecção por *Mycobacterium tuberculosis*. O rastreamento de familiares e contactantes é essencial, e, diante de apresentações atípicas ou limitações diagnósticas, o tratamento empírico pode ser decisivo para permitir a continuidade segura da quimioterapia e prevenir complicações graves.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105142>

ID – 1021

# SIGNIFICADO PROGNÓSTICO DA MEDULA ÓSSEA OBTIDA NO DIA 15 EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA: AVALIAÇÃO DE DESFECHOS PRECOSES E TARDIOS

W Carvalho-Filho, JHN Spínola-de-Brito, MF Campos, C Gotardo-Alencar, SS Viana, R Cipolotti

Universidade Federal de Sergipe (UFS), Aracaju, SE, Brasil

**Introdução:** Os avanços terapêuticos no tratamento da Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) nas últimas décadas permitiram um aumento expressivo na taxa de sobrevida, principalmente com o uso de protocolos como o BFM 2009, que estratifica os pacientes por risco (baixo, intermediário e alto) através dos parâmetros: idade, contagem de leucócitos, imunofenótipo e resposta precoce ao tratamento avaliada através da determinação da Doença Residual Mínima (DRM) em aspirado de medula óssea. DRM é considerada o fator prognóstico mais robusto para LLA, de forma que níveis elevados de DRM nos D15 e D35 estão associados a piores desfechos. **Objetivos:** Avaliar o significado prognóstico com relação aos desfechos precoces e tardios do resultado da avaliação da DRM em medula óssea obtida no D15 em crianças e adolescentes com LLA. **Material e métodos:** Foram incluídos pacientes com até 19 anos incompletos diagnosticados com LLA entre 1º de agosto de 2018 e 30 de junho de 2025 em um Centro de Oncologia Pediátrica que atende exclusivamente pelo Sistema Único de Saúde. As variáveis demográficas (sexo e idade), clínicas (desfecho no D35, D180 e final de tratamento, recaída, imunofenótipo e risco segundo os critérios do BFM-2009) e laboratoriais (DRM D15, número de blastos D15, DRM D35, número de blastos D35) foram obtidas dos prontuários. A DRM foi avaliada por citometria de fluxo. A Sobrevida Global (SG) e a Sobrevida Livre de Eventos (SLE) foram analisadas em dois momentos: D180 e D1000 desde o diagnóstico. A análise estatística incluiu o teste de Fisher para variáveis categóricas e testes de T de Student ou Mann-Whitney para variáveis contínuas. A SG e SLE foram estimadas pelo método de Kaplan-Meier, com comparação entre curvas pelo teste de log-rank. A determinação da razão de risco (HR) foi feita pelo modelo de Cox. Utilizou-se o software RStudio versão 2025.05.1+513, considerando-se significantes os valores de  $p = 0,05$ . **Resultados:** Foram considerados elegíveis 103 pacientes, mas 41 foram excluídos devido a dados incompletos, tempo de seguimento inferior a 180 dias ou abandono do seguimento. Foram avaliados 62 pacientes, 42 apresentaram DRM positiva e 20 DRM negativa no D15. A idade ao diagnóstico foi a única variável com diferença significativa entre os grupos ( $p=0,01$ ). Na análise de SG no D180 observou-se  $HR=1,74$  para o grupo com D15 positivo, sem significância ( $p=0,48$ ). Aos D1000 a  $HR=3,16$  ( $p=0,13$ ). Quanto à SLE, resultados semelhantes foram encontrados no D180, entretanto aos 3 D1000 o grupo com DRM positiva no D15 apresentou  $HR=4,36$ ;  $p=0,05$ . Ao avaliar os pacientes com DRM positiva no D15 estratificados por percentual de blastos ( $< 1\%$ ,  $1-10\%$  e  $> 10\%$ ) foram

excluídos mais 5 pacientes por dados incompletos. Observou-se associação significativa com SG e SLE apenas aos D1000, sendo que o grupo com > 10% apresentou risco 12,45 vezes maior de óbito ( $p = 0,02$ ) e 17,15 vezes de evento ( $p = 0,004$ ) em relação ao <1%. **Discussão e conclusão:** A avaliação da medula óssea no D15 demonstrou valor prognóstico relevante em crianças e adolescentes com LLA, reforçando seu papel como marcador de alto risco para desfecho desfavorável. Esses achados sugerem que a avaliação precoce da resposta ao tratamento, no D15, possa ser ferramenta eficaz para prever desfechos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105143>

ID – 95

### SÍNDROME DA ATIVAÇÃO MACROFÁGICA NA ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÊMICA: O PERIGO LETAL ESCONDIDO ATRÁS DE UM DIAGNÓSTICO PERDIDO

AVTA Araújo, HP Carstens

Universidade da Região de Joinville (Univille),  
Joinville, SC, Brasil

**Introdução:** A Síndrome da Ativação Macrofágica (SAM) é uma complicação grave da Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica (AIJS), caracterizada pela ativação desregulada de células-T CD8+, NK e mielóides, resultando em uma tempestade de citocinas, com destaque para a IL-18. Essa interleucina apresenta níveis séricos extremamente elevados e livres, sendo considerada tanto biomarcador quanto potencial fator causal da hiperinflamação. Clinicamente, a SAM se manifesta com febre persistente, exantema, trombocitopenia, anemia e alterações hepáticas, podendo evoluir para falência multissistêmica, sendo que sua taxa de mortalidade varia entre 8% e 23%, e o diagnóstico precoce é essencial para evitar desfechos fatais. **Objetivos:** Investigar a importância do reconhecimento precoce da SAM em pacientes com AIJS, destacando sua letalidade, os desafios diagnósticos e o papel da IL-18 como biomarcador e alvo terapêutico. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa por levantamento bibliográfico nas bases PubMed, Lilacs e SciELO. Os descritores utilizados foram: “Macrophage Activation Syndrome”, “Rheumatic Diseases” e “Arthritis, Juvenile”, conectados pelo operador booleano “and”, com filtro dos últimos 5 anos (2020–2025), nos idiomas português, espanhol e inglês. Foram identificados 32 artigos, com seleção final de 6 referências após critérios de relevância, duplicidade e escopo. **Discussão e conclusão:** A maioria dos casos de SAM ocorreu no início do diagnóstico da AIJS, dificultando sua distinção da doença de base. Os achados laboratoriais mais frequentes incluíram hiperferritinemia acentuada, trombocitopenia, elevação de AST, ALT e dímero D, além de redução de fibrinogênio e VHS. A IL-18 mostrou-se elevada de forma persistente mesmo após a melhora clínica, destacando-se como biomarcador confiável e o tratamento com metilprednisolona e ciclosporina apresentou bons resultados clínicos. Outrossim, nenhum óbito foi registrado quando houve intervenção precoce, mas semelhança clínica entre SAM e AIJS ativa torna o diagnóstico desafiador. A razão

ferritina/VHS >21,5 e a dosagem de IL-18 são ferramentas promissoras para a detecção de modo mais precoce. Dito isso, o reconhecimento precoce, aliado ao tratamento imunossupressor intensivo, é essencial para reduzir a morbimortalidade. Estudos futuros devem concentrar-se no desenvolvimento de estratégias diagnósticas mais sensíveis e em terapias específicas, a fim de melhorar o prognóstico desses pacientes pediátricos.

#### Referências:

- Dong Y, Wang T, Wu H. Heterogeneity of macrophage activation syndrome and treatment progression. *Frontiers in Immunology*. 2024;15.
- Gomez Conde S, et al. Síndrome de activación de macrofágica como complicación de la artritis idiopática juvenil sistémica. *Rev Cuba Reumatol*. 2021;23(2):2025-7.
- Huang S, et al. Single center clinical analysis of macrophage activation syndrome complicating juvenile rheumatic diseases. *Pediatric rheumatology online journal*. 2024;22(1).
- Inoue N, Schulert GS. Mouse models of systemic juvenile idiopathic arthritis and macrophage activation syndrome. *Arthritis research & therapy*, v. 25, n. 1, 2023.
- Long A, Kleiner A, Looney RJ. Immune dysregulation. *The journal of allergy and clinical immunology*. 2023;151(1):70-80.
- Tsoukas P, et al. Interleukin-18 and cytotoxic impairment are independent and synergistic causes of murine virus-induced hyperinflammation. *Blood*. 2020;136(19):2162-74.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105144>

ID – 3115

### SÍNDROME DE REALIMENTAÇÃO EM CONTEXTO ONCO-HEMATOLÓGICO: RELATO DE CASO EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

APR Levandowski<sup>a</sup>, IO Tanios<sup>a</sup>, JEG Barros<sup>a</sup>,  
FLSM de Araujo<sup>a</sup>, LLC Lisboa<sup>b</sup>,  
TRRdS dos Santos<sup>b</sup>, AR de Azevedo<sup>b</sup>,  
GLdR Ramos Veras<sup>b</sup>, CI Casagrande<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

<sup>b</sup> Hospital do Câncer Aldenora Bello, São Luís, MA, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Mieloide Aguda (LMA) é uma neoplasia hematológica agressiva, marcada pela proliferação de precursores mielóides imaturos e associada a hospitalizações prolongadas e alto risco de desnutrição. A reintrodução alimentar inadequada nesses pacientes pode levar à Síndrome de Realimentação (SR), alteração metabólica grave e potencialmente fatal, ainda subdiagnosticada na prática clínica. **Objetivos:** Relatar um caso de SR em paciente diagnosticado com leucemia mieloide aguda com maturação (LMA-M2). **Descrição do caso:** Paciente masculino, 15 anos, com diagnóstico de LMA-M2 em janeiro de 2025, com imunofenotipagem compatível e presença inicial de 56,8% de blastos na

Medula Óssea (MO). Iniciou protocolo BFM LMA 2002 com resposta lenta à indução e consolidação, mantendo positividade mínima por imunofenotipagem até maio. Evoluiu com infecção urinária grave por *Klebsiella pneumoniae* KPC, com necessidade de desbridamento cirúrgico por balanopostite necrosante e uso de antimicrobianos de amplo espectro. Durante neutropenia profunda, apresentou quadro de inapetência severa, náuseas, vômitos e recusa alimentar, culminando em estado nutricional caquético. Após tentativa de reintrodução da dieta e planejamento para Nutrição Parenteral Total (NPT), evoluiu com critérios clínico-laboratoriais de SR: hipocalemia (2,6 mEq/L), hipomagnesemia limítrofe (1,94 mg/dL) e hipofosfatemia (1,85 mg/dL) e hipernatremia (152 mEq/L), elevação progressiva da proteína C reativa (PCR >24 mg/dL). A Equipe Multidisciplinar de Terapia Nutricional (EMTN) instituiu tiamina em dose terapêutica, suspendeu temporariamente o início da NPT e intensificou a reposição eletrolítica. A tomografia abdominal evidenciou espessamento parietal anorretal, sugerindo colite neutropênica. O paciente recebeu alta com orientação de seguimento ambulatorial. **Discussão de caso:** O principal gatilho da SR é a rápida transição do estado catabólico para o anabólico após a reintrodução nutricional, com maior incidência em pacientes críticos e alta letalidade em oncohematológicos com desnutrição severa submetidos a quimioterapia. Este caso ilustra a complexidade do manejo nutricional em um adolescente com LMA e infecção multirresistente, evidenciando como a SR pode contribuir para morbimortalidade em um cenário já fragilizado por pancitopenia e imunossupressão. Critérios diagnósticos e sinais laboratoriais da SR incluem principalmente a presença de hipofosfatemia, hipocalemia e hipomagnesemia, que refletem o desequilíbrio eletrolítico característico da síndrome. A monitorização rigorosa desses eletrólitos é essencial para o diagnóstico precoce e prevenção de complicações graves associadas à realimentação em pacientes desnutridos. **Conclusão:** A detecção precoce da SR, com monitoramento rigoroso dos eletrólitos e a suplementação de tiamina, associado à atuação da EMTN, foi crucial para controlar a descompensação metabólica e evitar complicações. Este relato enfatiza a importância da vigilância nutricional e metabólica contínua em pacientes com LMA, destacando a SR como um aspecto crítico no cuidado oncohematológico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105145>

ID – 149

#### TENDÊNCIA DE MORTALIDADE POR LEUCEMIA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES NO ESTADO DE MATO GROSSO: ANÁLISE DE 25 ANOS

AF Bianchi, GM Tristão, GF Machado, HE Sawitzk, HHA Nascimento

Universidade de Cuiabá (UNIC/MT), Cuiabá, MT, Brasil

**Introdução:** O câncer é a segunda principal causa de óbito entre crianças e adolescentes no Brasil, e a leucemia ocupa

lugar de destaque entre os tipos mais incidentes. A heterogeneidade no acesso ao diagnóstico e ao tratamento reflete-se em padrões distintos de mortalidade entre regiões brasileiras. O estado de Mato Grosso, marcado por grandes extensões agrícolas, distâncias geográficas expressivas e desigualdade no acesso à saúde, ainda carece de dados epidemiológicos consolidados sobre mortalidade por leucemia infantojuvenil. **Objetivos:** Analisar a tendência de mortalidade por leucemia em crianças e adolescentes de 1 a 19 anos no estado de Mato Grosso entre os anos de 2000 e 2024. **Material e métodos:** Estudo epidemiológico retrospectivo, baseado em dados do sistema público DwWeb|SES-MT. Foram incluídos todos os registros de óbito por leucemia em indivíduos de 1 a 19 anos. As variáveis analisadas incluíram faixa etária, sexo, raça/cor e tipo de leucemia. A análise estatística foi realizada com o software Epi Info 7.2, incluindo testes de Qui-Quadrado e regressão linear para análise temporal. **Resultados:** Foram registrados 316 óbitos por leucemia no período, sendo 55,6% do sexo masculino. A faixa etária com maior número de mortes foi a de 15 a 19 anos (28,1%). Observou-se maior mortalidade entre pacientes pardos (50,9%) e brancos (42,7%). A leucemia linfóide foi o subtipo mais prevalente (64,9%), seguida pela mieloide (34,5%). A análise temporal evidenciou tendência estável de mortalidade no período, sem aumento significativo no número de óbitos ao longo dos anos. Apenas a variável raça/cor apresentou associação estatisticamente significativa com a mortalidade ( $p < 0,001$ ). **Discussão e Conclusão:** Apesar da estabilidade na mortalidade ao longo de 25 anos, o perfil observado reflete desigualdades raciais e reforça a importância de políticas públicas voltadas à equidade no acesso ao diagnóstico e tratamento da leucemia pediátrica, especialmente considerando as diferenças culturais e distâncias geográficas do estado. O estudo contribui para o reconhecimento do perfil epidemiológico regional e para a formulação de estratégias de enfrentamento mais eficazes, contribuindo assim para o diagnóstico precoce e consequentemente um melhor prognóstico do tipo de câncer mais comum na população infanto-juvenil.

#### Referências:

1. Saraiva D da CA, Santos S da S, Monteiro GTR. Tendência de mortalidade por leucemias em crianças e adolescentes nas capitais dos estados brasileiros: 1980–2015. *Epidemiol Serv Saúde*. 2018;27(3):e2017310.
2. Chatenoud L, et al. Trends in mortality from major cancers in the Americas: 1980–2010. *Ann Oncol*. 2014;25(9):1843–1853.
3. Soares MR, Melanda FN, Lima Neto GS de, Takagi VM, Anjos AAS dos, Cunha LAD da, et al. Mortality trend and analysis of potential years of life lost due to leukemia and lymphoma in Brazil and Mato Grosso. *Rev bras epidemiol [Internet]*. 2022;25:e220008.
4. Saraiva DDC, Santos SDS, Monteiro GTR. Tendências da mortalidade por leucemia em crianças e adolescentes nas capitais brasileiras: 1980–2015. *Epidemiol Serv Saude*. 2018;27(3):e2017310.
5. Soares MR, Melanda FN, Lima Neto GS de, Takagi VM, Anjos AAS dos, Cunha LAD da, et al. Mortality trend and analysis of potential years of life lost due to leukemia and

lymphoma in Brazil and Mato Grosso. *Rev bras epidemiol* [Internet]. 2022;25:e220008. 6. Ward E, DeSantis C, Robbins A, Kohler B, Jemal A. Estatísticas de câncer infantil e adolescente, 2014. *CA Cancer J Clin*. 2014;64(2):83-103.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105146>

ID – 762

#### TRIAGEM FUNCIONAL DE FÁRMACOS: UMA FERRAMENTA DE MEDICINA DE PRECISÃO PARA CASOS DE LEUCEMIA PEDIÁTRICA DE DIFÍCIL TRATAMENTO

SS Mariano<sup>a</sup>, RR Canevarolo<sup>b</sup>, LH Assis<sup>a</sup>, JR Correa<sup>a</sup>, NM Cury<sup>a</sup>, J Meidanis<sup>c</sup>, SR Brandalise<sup>a</sup>, AA Cardoso<sup>a</sup>, AS Silva<sup>b</sup>, JA Yunes<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Centro Infantil de Investigações Hematológicas Dr. Domingos A. Boldrini, Campinas, SP, Brasil

<sup>b</sup> Moffitt Cancer Center & Research Institute, United States

<sup>c</sup> Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), Campinas, SP, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) pediátrica é uma doença geneticamente heterogênea, com múltiplos subtipos definidos por aneuploidias, translocações e mutações. Apesar dessa diversidade, todos os pacientes recebem o mesmo protocolo de quimioterapia, variando apenas na intensidade conforme fatores clínicos, biológicos e resposta inicial, medida pela Doença Residual Mínima (DRM). Ainda assim, mais de 20% dos pacientes recaem, mesmo após terapias intensivas, evidenciando a necessidade de abordagens mais personalizadas. Na oncologia de precisão, as terapias são geralmente guiadas por alterações genéticas. Contudo, nem todos os pacientes apresentam mutações tratáveis e, frequentemente, a biologia da resposta ao tratamento é mais complexa do que apenas alterações genômicas. Além disso, testes genéticos demandam alto custo, mão de obra especializada e estrutura pouco acessível ao sistema público brasileiro. **Objetivos:** O objetivo desse trabalho foi desenvolver e aplicar uma abordagem de medicina de precisão funcional baseada em triagem de fármacos ex vivo, como alternativa para personalização terapêutica em casos de LLA pediátrica de difícil tratamento. **Material e métodos:** Para isso, células leucêmicas obtidas do aspirado de medula óssea de pacientes pediátricos com LLA foram cultivadas em co-cultura com células estromais e expostas a um painel de 60 fármacos oncológicos, em cinco concentrações diferentes, utilizando placas de 384 poços. O efeito das drogas foi monitorado por microscopia automatizada, que capturou imagens seriadas a cada 30 minutos durante 72 horas. Um software desenvolvido por nossos colaboradores analisou os vídeos, detectando a morte celular a partir da interrupção dos movimentos de membrana. A metodologia é rápida (entrega de resultados em menos de uma semana), simples, custo-efetiva, escalável e não requer sequenciamento genético nem infraestrutura complexa. **Resultados:** A abordagem foi validada in vitro,

correlacionando a resistência a glicocorticoides com a DRM clínica, e também in vivo, utilizando modelos PDX, nos quais maior sensibilidade aos corticoides no teste de fármacos previu maior sobrevida dos animais tratados. Até o momento, 110 amostras de LLA pediátrica foram triadas, sendo 31 de pacientes maus respondedores. Em todos esses casos de maus respondedores, foi possível identificar alternativas terapêuticas personalizadas. Um exemplo foi a identificação de sensibilidade a inibidores de MEK em uma amostra de segunda recaída pós transplante de medula óssea, resistente a todos os quimioterápicos previamente utilizados. **Discussão e conclusão:** Em resumo, apresentamos uma metodologia inovadora de triagem funcional de fármacos ex vivo, capaz de indicar alternativas terapêuticas mesmo na ausência de dados genômicos, de forma rápida, escalável e de baixo custo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105147>

ID – 1559

#### VOZES DE LUCAS FERREIRA: PRODUTO EDUCACIONAL EM FORMATO DE DOCUMENTÁRIO COMO ESTRATÉGIA DE SENSIBILIZAÇÃO PARA CONTINUIDADE EDUCACIONAL NO CÂNCER INFANTOJUVENIL

M Coelho Bezerra Dantas<sup>a</sup>, S Nogueira Fernandes Belchior<sup>b</sup>, LK da Silva Barreto<sup>c</sup>, EM Campos Pereira<sup>d</sup>, Fj Mendonça<sup>c</sup>, L Bezerra Dantas<sup>a</sup>, G Alves Neto<sup>a</sup>, LF Reis Macedo<sup>b</sup>, YC de Andreza Teles<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), Barbalha, CE, Brasil

<sup>b</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Crato, CE, Brasil

<sup>c</sup> Centro Universitário Doutor Leão Sampaio (UNILEÃO), Juazeiro do Norte, CE, Brasil

<sup>d</sup> Instituto Federal da Paraíba (IFPB), João Pessoa, PB, Brasil

**Introdução:** O produto educacional desenvolvido no âmbito do Mestrado Profissional em Ensino em Saúde consistiu na criação do documentário intitulado “Vozes de Lucas Ferreira: Desafios e Esperanças no Tratamento Oncológico Infantil”, originado dos achados da dissertação sobre práticas pedagógicas em Organizações da Sociedade Civil (OSCs) para crianças em tratamento oncológico prolongado. O documentário surgiu como resposta à necessidade identificada na pesquisa de sensibilizar e mobilizar profissionais da saúde, educação e gestores públicos quanto à urgência de políticas públicas que garantam a continuidade do ensino formal adaptado a crianças e adolescentes diagnosticados com câncer no Estado do Ceará. **Objetivos:** Desenvolver um produto educacional em formato de documentário como estratégia de sensibilização para continuidade educacional no câncer infantojuvenil. **Material e métodos:** A produção audiovisual, de alta complexidade e teor inovador, foi concebida a partir da análise qualitativa dos discursos de 20 familiares, obtidos por meio de

grupos focais e entrevistas semiestruturadas com cuidadores de crianças e adolescentes atendidos pela Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD) nas cidades de Barbalha e Fortaleza. **Resultados:** A análise dos dados, baseada na Análise do Discurso (AD), revelou importantes lacunas na articulação entre as redes de saúde e educação, ao lado de boas práticas como aulas remotas e visitas pedagógicas. O documentário estrutura-se na narrativa de histórias reais, com destaque para o caso de Lucas Ferreira, cuja trajetória exemplifica as consequências do afastamento escolar e a força de iniciativas integradas para mitigá-las. O material apresenta entrevistas com familiares, educadores e profissionais de saúde, destacando estratégias de enfrentamento e apoio, e buscando sensibilizar para a construção de políticas públicas inclusivas. Como desdobramento do impacto potencial do documentário, foi elaborada e apresentada ao poder legislativo uma proposta de projeto de lei de indicação, visando assegurar, no âmbito

estadual, o direito à continuidade do ensino formal a crianças e adolescentes em tratamento de câncer. **Discussão e conclusão:** Este produto educacional, validado por banca acadêmica e disponível em meio digital por QRCode, demonstra alinhamento às diretrizes da CAPES ao associar produção científica a contribuições práticas e inovadoras. O documentário possui alta replicabilidade em diferentes contextos regionais e nacionais, configurando-se como instrumento educativo e de mobilização social para ampliação do debate e aprimoramento das políticas públicas no cuidado a crianças e adolescentes em vulnerabilidade oncológica.

#### Referências:

BRASIL. Lei nº 14.238, de 19 de novembro de 2021. Institui o Estatuto da Pessoa com Câncer, e dá outras providências. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 22 nov. 2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105148>