

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 ^a, RdAL Aguiar ^b,
HSC de Albuquerque ^b, RN Martins ^c

^a Secretaria de Estado de Saúde do Amazonas,
Manaus, AM, Brasil

^b Fundação HEMOAM, Manaus, AM, Brasil

^c 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 emperipolese, 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/m². 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/m² associado a mercaptopurina 50 mg/m². Fez uso do esquema sem resposta clínica, quando está 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 Linfohistiocitose 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