

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 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/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 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

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 líquor 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 à 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 líquor 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 alógênico 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, Imanshuku 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 Fuxo 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 MF 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