

**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 hematólogicas. 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;15;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 hiper captação, MO sem hiper captação; 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- $\beta$ ; Il-8; IFN- $\gamma$ ). 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>