

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 (≥ 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 tromboses, 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 plasmaférese. 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 negativação 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, infecções 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.hct.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 rádios 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 petequias 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,