

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 antifosfolípidos, 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 antifosfolípidos 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 mm³ (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^a, LS Henriques^b, L Soares^c, G Morezi^c, CS Rodrigues^a, LO Maia^a, BO Lemos^a, SR Loggetto^c

^a Instituto D'or de Pesquisa e Ensino, São Paulo, SP, Brasil