

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. I 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

^b Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

^c Banco de Sangue de São Paulo – Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Síndrome de Fanconi (SF) é uma desordem tubular renal caracterizada por excreção aumentada de substâncias como potássio, fósforo, bicarbonato e glicose. As causas mais comuns são as adquiridas secundárias a medicamentos, mas também pode ser hereditária. A disfunção ocorre prioritariamente no túbulo contorcido proximal, o qual é o principal local de excreção de fármacos e o mais atingido pela toxicidade medicamentosa, impedindo a reabsorção de tais substâncias. Os sintomas são inespecíficos, com fraqueza muscular generalizada, poliúria e polidipsia. O objetivo deste relato de caso é alertar para a possibilidade de desenvolvimento de SF após uso crônico de Deferasirox (DFX). **Descrição do caso:** Criança, 9-anos, diagnóstico de beta-talassemia dependente de transfusão desde 9-meses de vida, segue em tratamento regular com concentrado de hemácias filtradas e fenotipadas para manter a hemoglobina pré-transfusional $\geq 9,5$ g/dL. Iniciou terapia quelante de ferro com DFX aos 2-anos. Aos 3-anos recebeu, durante 10-meses, terapia quelante combinada com desferoxamina e DFX por sobrecarga de ferro hepática moderada (LIC 12,6 mg/g peso seco). Após melhora dessa sobrecarga, voltou a receber monoterapia com DFX, mantendo desde então uma dose média de 20 mg/kg/dia. Em abril de 2025 teve constipação intestinal prolongada, necessitando de lavagem intestinal. Algumas horas depois evoluiu com intensa prostração, olhar vago e retroversão ocular, fraqueza muscular com paralisação de movimentos de membros inferiores e palidez, sem perda de consciência. Exame neurológico normal, apresentou hipertensão (PAS e PAD acima do p95). Manteve PA (130/90–150/110) e troponina elevadas, além de Síndrome da Encefalopatia Reversível Posterior (PRES) detectada pela ressonância magnética, configurando emergência hipertensiva tratada com nitroprussiato por 48 horas e desmame após a introdução da amlodipina e hidralazina. Doppler urinário mostrou redução bilateral do índice de resistividade das artérias intrarrenais. Os exames de entrada mostraram glicosúria, proteinúria, hipercalcúria e hiperfosfatúria. No sangue apresentou hipofosfatemia, hipouricemia, hipocalemia e acidose metabólica, com cálcio e creatinina normais. Com exceção do quadro hipertensivo, todos esses achados são compatíveis com SF, provavelmente secundária ao uso de DFX, o qual foi suspenso. Tratada com reposição intravenosa de potássio, fósforo e bicarbonato de sódio, os quais foram transicionados para via oral na alta, usados por mais 2-meses e após, retirada progressiva das reposições. Quelação de ferro atual com deferiprona. **Conclusão:** Os exames habitualmente realizados para avaliação renal, como taxa de filtração glomerular, creatinina sérica e proteinúria não são os mais adequados para identificação da SF. Constatamos que existe a possibilidade da SF em pacientes que fazem uso de DFX, mesmo com boa quelação e após anos de uso da medicação, como no caso descrito. Dessa forma, sugerimos que um painel metabólico sérico (sódio, potássio, gasometria venosa, cálcio, fósforo e ácido úrico) e urinário (urina I, relação cálcio/creatinina e relação proteína/creatinina) passe a fazer parte da rotina de

acompanhamento desses pacientes a cada 4–6 meses, permitindo diagnóstico precoce da síndrome de Fanconi e tratamento imediato, impedindo consequências graves a longo prazo e desfechos desfavoráveis.

Referências:

1. Yui J, et al. Deferasirox-associated Fanconi syndrome in adult patients with transfusional iron overload. *Vox sanguinis*. 2021;116(7):793-7.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105088>

ID – 693

SÍNDROME DE PANCITOPENIA AUTOINFLAMATÓRIA POR DEFICIÊNCIA DE DNASE 2

PB Blum, JB Fonseca, DT Ivankovich

Hospital Infantil Darcy Vargas, São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Relatar um caso muito raro de falência medular por deficiência de DNASE 2. **Descrição do caso:** Menina aos 6-anos realizou hemograma por febre e evidenciado plaquetopenia. Aos 10-anos durante quadro febril estava pancitopênica (Hb 6,7 g/dL VCM=112 leucócitos 700 mm^3 granulócitos 340 mm^3 plaquetas 20.000 mm^3). RN PIG andou aos 3-anos com atraso na fala tomografia de crânio normal referia diarreia com muita frequência. Pais não consanguíneos sem doença na família. Sem desvios fenotípicos com discreta hepatomegalia. Mielograma hipocelular com discreta hemofagocitose; Biópsia de medula óssea com celularidade de 5% sem displasia; Citogenética de medula óssea normal. Com a hipótese de falência medular grave verificamos: HbF aumentada DEB teste negativo Comprimento telomérico normal Citometria para HPN negativa. Paciente também apresentava: colestase aumento persistente e importante de IgA perfil reumatológico normal PAINEL NGS para doenças imuno-hematológicas negativo. Durante seguimento paciente apresentou várias internações por infecção com pancitopenia porém em diversos momentos fora de infecção a pancitopenia se resolvia por completo exceto por manter linfopenia. Após 2 anos passou a ter tubulopatia e proteinúria nesta ocasião conseguimos realizar Exoma com mutação no gene DNASE2 posição: chr19:12.992.143 variante: NM_001375:3:c.47C>A:p. (Ala16Asp) em heterozigose (zigosidade: 55,77%) compatível com Síndrome de Pancitopenia Autoinflamatória (AIPCS). Paciente ficou em terapia de suporte. Apesar de estar há 6-meses com hemograma normal apresentou quadro de pneumonia evoluindo rapidamente com pancitopenia grave sepse e óbito. **Discussão:** A AIPCS ocorre por mutação no gene DNASE2 localizado no cromossomo 19p13. Os primeiros três casos foram relatados em 2017 por Rodero et al. sugerindo ser uma desordem autossômica recessiva. Eles verificaram que estes pacientes tinham níveis aumentados de citocinas pro inflamatórias classificando como interferonpatia do tipo I. Apenas um outro caso foi descrito por Hong et al. em 2020 também com mutação em homozigose sendo a nossa paciente o quinto caso descrito porém com a mutação em heterozigose.