

falciformes com os doadores saudáveis já eram esperados devido a inflamação crônica presente no primeiro grupo. Apesar da influência da hidroxureia nos níveis de PCR e LDH, os níveis de ambos os marcadores permaneceram significativamente maiores em comparação com os marcadores nos doadores saudáveis, não interferindo nas análises realizadas no estudo. Não há consenso na literatura acerca da influência do antígeno Duffy nos níveis de IL-8 em indivíduos falciformes, onde o presente trabalho contribui demonstrando que a mutação em GATA-1 em homozigose pode influenciar nos níveis de IL-8 nesses indivíduos, sugerindo um maior risco de vaso-oclusão, uma vez que a IL-8 tem importante efeito na formação de pequenos trombos e a própria fisiopatologia da doença leva a uma predisposição à ocorrência de crises vaso-oclusivas. **Conclusão:** A partir dos resultados, conclui-se que a presença do alelo mutado em homozigose tem associação com os níveis de IL-8, contribuindo para a manutenção do processo inflamatório e maior risco vaso-oclusivo nesses indivíduos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.219>

SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI: UM RELATO DE CASO

MG Marin-Neto, PN Barbosa, LS Gonçalves, SM Santiago, CMSM Souza, VC Silva, CP Malta, RF Santos, MCP Maioli

Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A síndrome de Chediak-Higashi (SCH) é uma doença rara, de herança autossômica recessiva, diagnosticada principalmente na infância. O quadro clínico clássico consiste em infecções bacterianas recorrentes, albinismo oculocutâneo, alterações neurológicas progressivas, distúrbios da hemostasia e risco aumentado para linfocitose hemofagocítica (LHH). A doença ocorre por mutações no gene CSH1/Lysosomal trafficking regulator (LYST), resultando na ausência ou disfunção da proteína CSH1/LYST e na desregulação no tamanho e no tráfico dos lisossomos, consequentemente visualizados à microscopia óptica como grânulos gigantes citoplasmáticos em células de diversos tecidos. **Relato do caso:** M. M.B, 36 anos, sexo masculino, branco, natural de Miguel Pereira, estado do Rio de Janeiro, com histórico pregresso de déficit de aprendizado, porém sem alterações de psicomotricidade, e de úlceras de repetição em membros inferiores há 14 anos, com melhora das lesões a despeito de tratamento e recidivas em intervalos de meses. Relata presença de sinais flogísticos nestas lesões, porém sem repercussão sistêmica (febre, perda de peso ou ulcerações em mucosas), além de persistência de lesão extensa em membro inferior direito, com caráter atípico, vegetante, desde setembro de 2023. Acrescido ao quadro de evolução crônica e progressiva, apresentava também perda visual progressiva até a amaurose bilateral, com percepção de estímulos luminosos mantida, tetraparesia com sinal de Babinski bilateral, arreflexia generalizada, ataxia cerebelar, perda da sensibilidade vibratória/propriocepção em membros inferiores e oftalmoplegia com

nistagmo multidirecional. Na internação para investigação do quadro, foram afastadas patologias vasculares, infecciosas, inflamatórias e metabólicas através de exames laboratoriais e de imagem. Na investigação da amaurose, foi realizado fundo de olho com retinografia, levando a achados compatíveis com albinismo ocular. Quanto às alterações tegumentares, o paciente foi avaliado pela dermatologia com biópsia da úlcera vegetante, resultando em hiperplasia epitelial com infiltrado denso linfoplasmocitário e alguns polimorfonucleares na derme, além de evidenciar ao exame a presença de hipopigmentação cutânea difusa com pelos faciais e capilares acinzentados, podendo corresponder a albinismo cutâneo. Por fim, foi identificada em lâmina de sangue periférico a presença de neutrófilos e linfócitos com granulações gigantes citoplasmáticas, alteração clássica da SCH. Este achado, associado a clínica do paciente, motivou a realização de uma painel de imunodeficiências hereditárias, que encontrou duas variantes patogênicas, em heterozigose, no gene LYST. As mesmas granulações são vistas nas células da irmã do paciente, que apresenta clínica de baixa acuidade visual e albinismo, mas são ausentes no pai, mãe e em sua outra irmã, assintomáticos, denotando um caráter recessivo e de penetrância variável a esta patologia. **Discussão do caso:** O principal tratamento para prevenir a progressão para LHH familiar na infância (fase “acelerada” da SCH) é o transplante alogênico de medula óssea. Porém, este tratamento não impede a progressão do albinismo ou do quadro neurológico. No caso em questão, a presença das mutações em heterozigose provavelmente retiveram uma função residual à proteína CSH1/LYST, levando a um fenótipo mais brando da doença, o que permitiu seu diagnóstico na fase adulta.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.220>

REAÇÃO LEUCEMÓIDE SECUNDÁRIA À INFECÇÃO: RELATO DE CASO

BR Campos^{a,b}, DL Queiroz^{a,b}, GE Dresch^{a,b}, MVL Stela^{a,b}, MA Souza^{a,b}, TT Andrighetti^{a,b}, MAF Chaves^{a,b}, MF Barros^{a,b}

^a Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP), Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A reação leucemóide é uma condição hematológica caracterizada por um aumento acentuado e reativo na contagem de leucócitos no sangue periférico, definido por uma contagem de leucócitos superior a 25.000/mm³. Ao contrário da leucemia, a reação leucemóide é uma resposta benigna e reativa a uma variedade de estímulos. É frequentemente observado em resposta a infecções graves, inflamação, estresse fisiológico ou certos distúrbios hematológicos. Este estudo visa relatar um caso clínico de reação leucemóide, discutindo suas características, diagnóstico diferencial e importância. **Caso clínico:** F.S.P, sexo feminino, 85 anos, deu entrada ao serviço de emergência de um hospital universitário com histórico de tosse secretiva de coloração