

why some patients may be prone to thrombosis and others not, and how important the role of treatment is in this complication. However, ITP and or the treatment of ITP may be contributing risk factors for thrombosis. Bleeding remains the most feared complication for patients with ITP. Nevertheless, anticoagulation can be administered, without further bleeding complications. An association between ITP and thrombosis, specifically CSVT in children is possible, but data is lacking in the literature. Further studies are needed to better describe associations between ITP, and thrombotic events in children.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1131>

CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL CROMATOGRAFICO DE HEMOGLOBINAS ALFA VARIANTE EM RECÉM-NASCIDOS E SUA IMPORTÂNCIA PARA DIRECIONAMENTO DE DIAGNÓSTICO

LAS Junior^a, ACM Berti^b, GA Bernardino^a, IS Dias^a, VS Ramos^a, DGH Silva^a, M Zanchin^c, JSP Oliveira^c, ABN Souza^c, EB Junior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Campo Grande, MS, Brasil

^b Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), São Paulo, SP, Brasil

^c Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Campo Grande (APAE/CG), Campo Grande, MS, Brasil

Objetivo: : Descrever o perfil cromatográfico de recém-nascidos (RN) com hemoglobinas (Hb) alfa variante como direcionamento de diagnóstico para as hemoglobinopatias. **Materiais e métodos:** : Oito amostras de sangue total de RN com idades entre 0 e 3 meses, provenientes da APAE/IPED-Campo Grande/MS, foram enviadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular da UFMS/CPTL para confirmação de Hb variante inconclusiva. O perfil cromatográfico dos RN foi obtido por cromatografia líquida de alta performance (HPLC) (Ultra2, Trinity Biotech, Kit Resolution). Para os estudos moleculares, após a extração de DNA genômico, foram realizados protocolos de PCR para amplificação dos genes *HBA1* e *HBA2* e sequenciamento pelo método de Sanger. **Resultados:** As análises cromatográficas de quatro RN: Hb Hasharon (n = 2), Hb Chapel Hill (n = 1) e Hb Stanleyville II (n = 1) apresentaram Hb F (48 ± 5,8%); Hb A (24 ± 7,3%), fração híbrida (10,8 ± 6,6%) e Hb variante (7,9 ± 1,9%). Por outro lado, as outras quatro amostras de RN: Hb Stanleyville II (n = 2) e Hb Hasharon (n = 2), apresentaram F (31,6 ± 21,6%), Hb A (46,8 ± 10,6%), onde fração híbrida eluiu no tempo da Hb A, e Hb alfa variante (14,5 ± 8,3%). O sequenciamento dos genes *HBA2* e *HBA1* confirmaram as mutações correspondentes as Hb alfa variantes em heterozigose diagnosticadas, Hb Hasharon (*HBA2* : c.142G>C), Hb Stanleyville II (*HBA2* : c.237C>A) e Hb Chapel-Hill (*HBA1* : c.224A>G). **Discussão:** As Hb alfa variantes em RN resultam, além do pico no HPLC correspondente a Hb alfa variante (cadeias alfa mutantes com beta normais), na formação das frações híbridas que são correspondentes à associação

das cadeias alfa mutantes com as gama normais. Tais frações são importantes no direcionamento de diagnóstico de Hb alfa variantes em RN, o que não ocorre nas Hb beta variantes. Cada Hb alfa variante terá suas respectivas frações híbridas eluindo em tempo de retenção específicos, às vezes, próximas às Hb normais, como a Hb A. Dessa forma, observamos que no cromatograma haverá quatro picos característicos, exceto quando há sobreposição da fração híbrida com Hb A. **Conclusão:** A compreensão e identificação precisa do perfil cromatográfico das Hb alfa variantes e suas frações híbridas, garantem um direcionamento de diagnóstico adequado o que permite a combinação de metodologias laboratoriais para confirmação diagnóstica em recém-nascido.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1132>

RELATO DE CASO: SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA EM LACTENTE COM LEISHMANIOSE VISCERAL

AMR Pinheiro^a, CCAAM Miranda^b, MGP Araújo^c, AKA Arcanjo^b

^a Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^b Centro Universitário INTA (UNINTA), Fortaleza, CE, Brasil

^c Hospital Regional Norte (HRN), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivos: Realizar relato do caso e revisão bibliográfica sobre Síndrome Hemofagocítica (SH) em lactente com Leishmaniose Visceral (LV). **Material e métodos:** Revisão de prontuário de um paciente com LV que não apresentou melhora clínica após uso de Anfotericina B lipossomal. **Resultados:** Lactente de um ano deu entrada em um hospital terciário do interior do Ceará com quadro de 17 dias de febre intermitente que evoluiu com adinamia, palidez cutaneomucosa, recusa alimentar, oligúria e anasarca. Exames laboratoriais iniciais mostraram pancitopenia, disfunção hematológica e hepática, além de um rK39 positivo e *Leishmania sp.* no mielograma, sendo tratada para LV com anfotericina B lipossomal. No 7º dia de tratamento, a paciente persistia com febre e pancitopenia, além da esplenomegalia de grande monta, sendo solicitados exames, cujos resultados mostravam hipertrigliceridemia e hiperferritinemia, fechando critérios para SH e necessidade de iniciar medicamentos imunossupressores. **Discussão:** As leishmanioses continuam sendo doenças infecciosas negligenciadas de grande importância, pois afetam principalmente as pessoas mais pobres e com menos acesso aos serviços de saúde. Nas Américas, constituem um problema de saúde pública devido à sua magnitude, ampla distribuição geográfica e morbimortalidade. A LV é a apresentação mais grave, podendo causar a morte em até 90% das pessoas não tratadas e deve-se suspeitar desse diagnóstico em todo indivíduo com febre e esplenomegalia, proveniente de zona endêmica para essa patologia. A Linfocitose Hemofagocítica é uma síndrome inflamatória grave induzida por macrófagos e células T hiperativados que secretam altos níveis de citocinas pró-inflamatórias. A forma

primária (genética) é causada por mutações que afetam a citotoxicidade dos linfócitos e a regulação imunológica e a forma secundária é comumente desencadeada por infecções ou malignidades, mas também pode ser induzida por distúrbios auto inflamatórios/auto imunes, caso em que é chamada de síndrome hemofagocítica ou síndrome de ativação macrofágica. Há uma grande similaridade do quadro clínico e dos achados laboratoriais da LV com o da SH, devendo sempre ser lembrado desta naqueles pacientes com leishmaniose que não respondem bem ao tratamento específico anti-leishmania inicial. O tratamento da SH consiste em imunossupressores na tentativa de excluir células T ativadas e suprimir a produção de citocinas inflamatórias. **Conclusão:** A SH é uma condição médica rara, grave e com prognóstico ruim na maior parte dos casos. Diante disso, é importante reconhecer a doença, assim como conduzi-la adequadamente. Os médicos devem suspeitar desse diagnóstico em crianças com doenças infecciosas que não respondem adequadamente ao tratamento ou em pacientes com sintomas graves, principalmente em áreas endêmicas da leishmaniose, pois o não reconhecimento pode elevar substancialmente a morbimortalidade piorando prognóstico e levando ao óbito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1133>

DISQUERATOSE CONGÊNITA: DOENÇA RARA SUBESTIMADA

MBRD Amaral, AC Azevedo, J Boni, TN Ferreira, CT Lapa-Filho, CC Omae, MCD Piazza, MPA Verissimo, JC Yajima

Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A disqueratose congênita (DC) é uma doença rara, hereditária causada por mutações nos genes que codificam a biologia dos telômeros. A atividade da telomerase é reduzida formando telômeros mais curtos, resultando em morte celular prematura e cromossomos instáveis. São descritos 18 genes abrangendo herança autossômica dominante, recessiva ou ligada ao X. As manifestações são compostas por uma tríade clássica: distrofia ungueal, pigmentação anormal da pele e leucoplasia da cavidade oral, podendo evoluir com falência medular. Esses pacientes possuem risco aumentado para câncer, fibrose e malformações arteriovenosas pulmonares, imunodeficiências, estenose de uretra, esôfago ou ductos lacrimais, necrose avascular de quadril e/ou ombros, entre outros. O diagnóstico é feito por critérios clínicos e citometria de fluxo com hibridização fluorescente in situ (FISH) dos leucócitos, analisando o comprimento dos telômeros. O tratamento é direcionado conforme as manifestações clínicas de cada paciente. **Objetivo:** : Descrever um caso raro de DC, ressaltando os métodos utilizados para realizar diagnóstico e a abordagem terapêutica adotada. **Materiais e métodos:** Utilização de prontuário da paciente com levantamento de história clínica, exames e revisão bibliográfica. **Relato de caso:** FCL, 30 anos, branca, iniciou acompanhamento com equipe de hematologia do Centro Infantil Boldrini em 2001 com leucopenia e histórico de infecções de repetição como otite média aguda, vias aéreas superiores, pneumonia e erisipela. Em

acompanhamento com a equipe de dermatologia, devido lesões ungueais, pigmentação anormal em pele e leucoplasia em região oral. Realizado diagnóstico de DC forma autossômica recessiva por meio de critérios clínicos e exames anatomopatológicos das lesões. Há 3 meses durante internação por pneumonia evoluiu com falência medular e foi diagnosticada com doença pulmonar restritiva. Foi encaminhada à Hematologia Clínica da UNICAMP para acompanhamento multidisciplinar e monitoramento de complicações clínicas e necessidade de transplante de medula óssea. **Discussão:** DC é uma doença que acomete a linhagem germinativa com encurtamento dos telômeros, promovendo heterogeneidade nos sintomas. Os pacientes podem ter dificuldades no diagnóstico pela variabilidade de apresentação clínica e o acesso restrito o FISH. A avaliação das múltiplas especialidades como hematologia, genética, dermatologia, pneumologia e otorrino podem ajudar neste cuidado. As neoplasias de pele, pulmão, trato gastrointestinal e cabeça e pescoço tem maior incidência nestes pacientes e o monitoramento ao longo da vida é mandatório. **Conclusão:** Este relato amplia o conhecimento de uma patologia rara com complexidade na obtenção do diagnóstico e contribuiu para que a equipe envolvida no cuidado sistematizasse os dados clínicos e se interessasse em novos estudos que poderão elucidar a relação genótipo-fenótipo da DC e buscar o melhor tratamento para os pacientes, impactando na qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1134>

PERFIL DAS CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DF QUE APRESENTARAM RISCO ELEVADO PARA AVC, ACOMPANHADOS EM SERVIÇO DE HEMATOLOGIA DO INSTITUTO ESTADUAL DE HEMATOLOGIA ARTHUR DE SIQUEIRA CAVALCANTI

HNMT Lanzi^a, PG Moura^b

^a Hospital Pediátrico David Bernadino (HPDB), Luanda, Angola

^b Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: : O Doppler transcraniano (DTC) é um exame que possibilita a detecção precoce do risco de acidente vascular cerebral (AVC) isquêmico em crianças com doença falciforme (DF) dos 2 aos 16 anos de idade. **Objetivos:** : Analisar o perfil das crianças e adolescentes com DF que apresentaram risco elevado para AVC, acompanhados em serviço de hematologia do instituto estadual Arthur de Siqueira Cavalcanti e correlacionar a velocidade de fluxo sanguíneo cerebral (VFSC) com a idade, sexo, uso de hidroxiureia, dose, início antes ou depois da alteração e comorbidades. **Método:** : Estudo analítico, descritivo e observacional, com coleta retrospectiva e abordagem quantitativa, com análise de prontuários de pacientes com DF entre 2 e 16 anos de idade, que realizaram DTC entre janeiro/2024 e junho/2024. **Resultados:** : Foram analisados 139 prontuários, a média de idade dos pacientes foi de 5 aos 10 anos, sendo que 138(99.2%) casos teve o diagnóstico pela