

feminino. Compareceu à consulta com Hematologista Pediátrica para avaliação de anemia microcítica e hipocrômica detectada em hemograma de rotina. Paciente sabidamente portadora de Hemoglobinopatia C, diagnosticada no teste do pezinho, ainda recém-nascida. Foi realizada Cinética do Ferro, inicialmente, que apresentou resultados dentro dos valores de referência. Para seguimento da propedêutica foi solicitada eletroforese de hemoglobina, que constatou 88,7% de Hb C, 6,1% de Hb A2 e 5,2% de Hb fetal, o que caracteriza Beta talassemia, em associação à Hemoglobinopatia C. O traço de hemoglobinopatia C é de origem paterna e o traço de β talassemia é de origem materna, identificados através de eletroforese de hemoglobina pelo método Cromatografia Líquida de Alta Performane (HPLC). **Discussão:** A beta-talassemia é uma doença genética caracterizada pela deficiência quantitativa de cadeias polipeptídicas beta e consequente prevalência da hemoglobina A2. Tal deficiência pode ser absoluta (β^0) ou parcial (β^+). Com isso, ao hemograma, o paciente costuma apresentar VCM e HCM diminuídos, mas a Hb pode estar normal ou levemente diminuída. Já a Hemoglobinopatia C é uma alteração qualitativa da hemoglobina, resultante de uma alteração genética. A afinidade da hemoglobina C pelo oxigênio está levemente reduzida e os índices de hemólise estão levemente aumentados devido à redução do VCM. Consequentemente, as principais manifestações clínicas são anemia hemolítica leve a moderada, esplenomegalia. Em caso de herança de um traço de talassemia simultaneamente ao de hemoglobinopatia C dos pais, tem-se a hemoglobinopatia C em interação com a talassemia beta (C/β^0), uma alteração de epidemiologia pouco conhecida, porém, mais prevalente entre afrodescendentes. Clinicamente, os pacientes apresentam poucas repercussões, de forma similar a Hemoglobinopatia C isolada, como esplenomegalia, episódios de crises dolorosas, icterícia. Laboratorialmente, é comum encontrar microcitose, hipocromia, poiquilocitose e anemia discreta. O diagnóstico é realizado através da eletroforese de hemoglobina, que pode revelar níveis variados de HbC, HbA, HbA2 e HbF. O tratamento depende da gravidade dos sintomas e da anemia. Casos leves podem ser acompanhados com apenas suplementação de ácido fólico, enquanto casos graves podem necessitar de transfusão de concentrado de hemácias. **Conclusão:** A associação de hemoglobinopatia C e beta-talassemia resulta em uma condição genética que pode variar em gravidade. O diagnóstico precoce e o manejo adequado são essenciais para reduzir as complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1183>

LINFOMA DE HODGKIN EM PACIENTE COM SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2: UMA ASSOCIAÇÃO NO CONTEXTO DE INFECÇÃO VIRAL E LINFO-HISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA

GM Queiroz^a, HMN Rêgo^a, RNMA Fernandes^a, TL Marques^a, LLC Silva^a, CAL Oliveira^a, AVBC Emerenciano^a, LA Côrrea^a, WCM Filho^a, RDA Soares^b

^a Hospital Infantil Varela Santiago, Natal, RN, Brasil

^b Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

Introdução: A Síndrome de Griscelli (SG) é uma desordem em que há alteração no transporte de melanossomos para a periferia dos melanócitos, levando à coloração cinza prateada de pelos e cabelos. Está associada a graus variáveis de imunodeficiência e a alta mortalidade, especialmente quando cursa com apresentação clínica de linfo-histiocitose hemofagocítica (LHH). Infecções virais são prevalentes nesse contexto, sendo o Vírus Epstein-Barr (VEB) um possível agente. Esse, por sua vez, tem conhecido potencial oncogênico. A descrição de SG com Linfoma de Hodgkin (LH) não é achado comum na literatura. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 3 anos, com achado de cabelos prateados desde o nascimento, sem investigação prévia. Apresentou quadro de tosse produtiva, rinorreia e odinofagia de evolução subaguda, associadas a otorreia bilateral, linfadenomegalia cervical, hepatoesplenomegalia, inapetência e febre diária, refratários a antimicrobianos e a corticoterapia. Ao exame dermatológico, presença de cabelos, cílios e sobrancelhas prateadas. Os exames admissionais evidenciaram faringoamigdalite estreptocócica, otomastoidite bilateral por *Staphylococcus aureus* multiresistente e Mononucleose Infecçiosa. Exames laboratoriais com bicitopenia, hiperferritinemia, hipertrigliceridemia e hipofibrinogenemia. Preenchidos critérios para LHH. Realizado mielograma, observando-se plasmocitose e ausência de hemofagocitose ou células típicas da síndrome de Chediak-Higashi (SCH). Para elucidação diagnóstica da síndrome dos cabelos prateados, feita biomicroscopia capilar, sendo visualizados grânulos de melanina grandes e irregulares, distribuídos próximos à medula das hastes pilosas, e, considerando-se a exclusão da SCH, foi confirmado o diagnóstico de Síndrome de Griscelli tipo 2 (SG-2). Realizada biópsia de linfonodo cervical, com resultado anatomopatológico compatível com LH clássico rico em linfócitos. Iniciado protocolo de quimioterapia com o Protocolo de Tratamento do Linfoma Hodgkin em Crianças e Adolescentes (LHBRA2015). Durante a internação, evoluiu com complicações infecciosas e hemorragia digestiva alta, resolvidas com antibioticoterapia guiada e escleroterapia, respectivamente. Atualmente, está em curso de tratamento com boa evolução. **Discussão:** A SG é uma doença rara de caráter autossômico recessivo. O tipo 2 manifesta-se com hipomelanose e deterioração imunológica grave. Há maior susceptibilidade a LHH, caracterizada por períodos de ativação linfocitária e macrofágica descontroladas. Um gatilho comum da LHH é um processo infeccioso, como pelo vírus Epstein-Barr (VEB), causador da Mononucleose Infecçiosa, como no caso em questão. O VEB é considerado vírus oncogênico, potente indutor de transformação e crescimento celular desordenado, capaz de imortalizar linfócitos B. **Conclusão:** Apesar de a associação entre SG e LH não ser achado comum na literatura, a SG-2, por cursar com vulnerabilidade imunológica, eleva o risco de aquisição de infecções virais. Entre essas, há a infecção pelo EBV, que, no contexto da síndrome de base, pode cursar com LHH. Ademais, por esse ser considerado vírus oncogênico, pode contribuir com disfunções imunológicas e com mecanismos de tumorigênese associados ao LH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1184>