

WHIM e não podem prevenir malignidades. No entanto, foi mostrado que esse tratamento não pode ser considerado totalmente seguro, e ainda existem riscos de complicações relacionadas ao transplante e morte. **Discussão:** Esta revisão sistemática aponta que o transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) alogênico é uma abordagem terapêutica potencialmente curativa para a síndrome WHIM, superando as terapias conservadoras como reposição de imunoglobulina, G-CSF e plerixafor. No entanto, o TCTH não é isento de riscos significativos, como complicações relacionadas ao transplante e morte. A evidência disponível é limitada e baseada em estudos com amostras pequenas e sem seguimento a longo prazo suficiente, dificultando a generalização dos resultados. Além disso, há variabilidade nos protocolos de transplante e cuidados pós-transplante entre os estudos, complicando a comparação dos resultados. **Conclusão:** Embora o TCTH tenha se mostrado promissor no tratamento da doença e na prevenção de várias de suas consequências, foram publicados poucos estudos relatando esse assunto. Com base nesta revisão, embora resultados promissores tenham sido mostrados em relação a este tratamento, o TCTH não é um tratamento totalmente seguro e ainda não pode ser considerado eficaz para todos os pacientes com síndrome WHIM, pois, além do número limitado de estudos sobre o assunto, poucos pacientes foram submetidos a esse tratamento, e nenhum dos estudos incluiu acompanhamento a longo prazo dos pacientes. Portanto, mais estudos precisam ser realizados para avaliar a segurança e eficácia do TCTH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1985>

DEFICIÊNCIA DE G6PD: IMPORTÂNCIA DO CONHECIMENTO E ABORDAGEM PELO PEDIATRA GERAL

MEO Castro^a, LP Oliveira^b, CG Fernandes^b,
MC França^a, MEA Braga^a, MB Carvalho^a,
JFVRC Salim^b, ALB Pena^b, BA Cardoso^b,
C Souza^b

^a Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Cancer Center Oncoclínicas - Oncoclínicas BH, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Realizar uma revisão da literatura a respeito do tema de forma a abordar os principais tópicos de relevância para o Pediatra. **Materiais e métodos:** Revisão integrativa da literatura nas bases de dados PubMed e Scielo, com os seguintes descritores: "Deficiência de G6PD"; "G6PD"; "Deficiência de Glucose Fosfato Desidrogenase". Para a análise do tema foram selecionados 17 artigos, com corte temporal de 2010 a 2024, para leitura completa. **Resultados:** A Glucose Fosfato Desidrogenase, G6PD, é uma enzima citoplasmática responsável por proteger as hemácias de danos oxidativos, reduzindo sua suscetibilidade à hemólise. Sua deficiência é a desordem enzimática mais prevalente, afetando cerca de 400 a 500 milhões de pessoas mundialmente. O diagnóstico dessa condição se tornou mais comum a partir da incorporação da dosagem de G6PD no teste do pezinho ampliado, fato que não

foi acompanhado pela maior abordagem do tema, fazendo com que a condição ainda seja desconhecida por muitos pediatras e geradora de muita angústia para as famílias. **Discussão:** O diagnóstico da deficiência de G6PD pode ocorrer a partir da determinação semi-quantitativa de fluorescência, atividade enzimática da G6PD ou detecção de mutações. Sabe-se que os pacientes deficientes para a enzima são, em sua maioria, assintomáticos, podendo desenvolver crises quando expostos a fatores causadores de estresse oxidativo, principalmente, medicações específicas. Os principais sintomas clínicos das crises de hemólise são icterícia neonatal, esplenomegalia e palidez cutânea. O melhor tratamento para a deficiência de G6PD é a prevenção, porém as orientações de cunho preventivo dadas às famílias ainda são falhas e demandam uma abordagem multiprofissional para redução das repercussões clínicas da enzimopatia. **Conclusão:** Por ser uma condição muito prevalente, pediatras têm a responsabilidade de orientação adequada às famílias para que possam evitar componentes geradores de estresse oxidativo nos pacientes, além de poderem as tranquilizar em respeito do quadro e das suas repercussões clínicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1986>

CAR T-CELLS NO TRATAMENTO DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA: REVISÃO DE LITERATURA

CAB Neto, IGD Jorge, IS Estevam,
JM Dubanhevit, LP Amorim, PE Oliveira,
ES Alvarenga, KLS Ribeiro, GM Almeida,
FC Marques

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

Introdução/objetivos: A leucemia linfóide aguda (LLA) é um câncer hematológico caracterizado pela proliferação de células linfóides imaturas. Tipicamente, o tratamento ocorre por quimioterapia ou transplante de células-tronco. Recentemente, tem-se apresentado o uso da terapia celular CAR T-Cell, que consiste no uso de células-T autólogas modificadas para expressarem receptores de antígenos quiméricos, visando reconhecer e destruir células leucêmicas. Esta revisão de literatura objetiva analisar o uso das CAR T-Cells no tratamento da Leucemia Linfóide Aguda. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura que analisou artigos publicados nos últimos 5 anos, escritos em língua inglesa, obtidos na base de dados PubMed, utilizando os descritores "CAR T-Cells", "Acute Lymphoid Leukemia", "Acute Lymphocytic Leukemia" e "Acute Lymphoblastic Leukemia". **Resultados:** Foram selecionados 6 artigos, os quais reuniram um total de 412 pacientes tratados com CAR T-cells. Foi constatada resposta molecular completa após o uso das CAR T-Cells em 327 pacientes, além de segurança no uso dessa modalidade terapêutica. Dentre os efeitos deletérios, os mais relevantes foram acometimentos metabólicos e hepáticos, neutropenia febril, trombocitopenia e anemia. De forma geral, os estudos avaliados indicaram que a terapia propicia resposta molecular completa, com alta remissão e baixos índices de recidivas. **Discussão:** O uso das CAR T-Cells para o tratamento da Leucemia Linfóide Aguda é

recente e tem-se mostrado promissor, acarretando, em diversos estudos, altas taxas de resposta completa. Essa técnica consiste na modificação dessas células para que expressem receptores específicos para antígenos das células leucêmicas, propiciando uma terapia especializada com altas chances de sucesso. Esse método tem sido empregado em pacientes com LLA refratária ou recidivada, podendo ser usado em crianças, o tipo de câncer mais prevalente nesse público, e em adultos jovens. Estudos avaliaram que o tratamento com CAR T-Cells propiciou uma elevada taxa de resposta completa e baixos índices de recidiva, o que sinaliza o alto potencial dessa nova terapia em atingir a remissão da doença. No entanto, foram relatados alguns efeitos adversos associados ao uso das CAR T-Cells, como síndrome de liberação de citocinas, toxicidade hepática e cardiovascular, anemia, neutropenia febril e trombocitopenia. A existência de efeitos adversos não necessariamente contraindica o uso desse tratamento; porém, é importante enfatizar a necessidade de avaliação multiprofissional da condição clínica e física do paciente, para determinar se ele está apto a receber a terapia. Dessa forma, é fundamental mensurar se os efeitos terapêuticos das CAR T-Cells sobrepõem os efeitos tóxicos, e essa avaliação deve ser feita de forma personalizada. **Conclusão:** A terapia com CAR T-Cells é promissora para o tratamento da LLA. Os estudos têm demonstrado excelentes resultados e segurança desse tratamento. É importante que sejam realizados estudos com maior nível de evidência para elucidar pontos de obscuridade em relação a esse tratamento e para guiar melhor a conduta dos profissionais médicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1987>

MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DE DOENÇA MIELOPROLIFERATIVA TRANSITÓRIA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE DOWN: UM RELATO DE CASO

F Viel, JM Noethen, ADP Sandrin, J Chitolina,
FA Tarrago, MN Tomedi, LS Azevedo,
NB Zanini, V Nóbrega, CM Lucini

Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do
Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A Síndrome de Down (SD) está associada a uma série de complicações hematológicas, sendo o transtorno mieloproliferativo transitório (TMT), também conhecido como leucemia transitória, uma condição que ocorre exclusivamente em neonatos com a Síndrome de Down. O TMT é caracterizado por uma proliferação clonal de megacariócitos anômalos, que pode levar à leucocitose significativa, presença de blastos no sangue periférico, manifestações clínicas como hepatomegalia, fibrose hepática e complicações hematológicas. **Descrição:** Recém-nascido masculino, nasceu por cesárea de emergência às 35 semanas por desaceleração fetal, apresentando líquido amniótico meconial. Foi internado na UTI por cianose com necessidade de CPAP. Em seguida, evoluiu com piora clínica e icterícia, tratado com fototerapia. À ecografia, vê-se hepatoesplenomegalia. Exames laboratoriais demonstram aumento da bilirrubina direta, levantando a

suspeita de infecção congênita viral. Evoluiu progressivamente com piora do quadro apresentando citopenia grave, com 3900 leucócitos, policromatocitose, icterícia colestática, ascite e hepatoesplenomegalia, sempre afebril. Exames sorológicos e hemoculturas negativas. Avaliação genética e exoma normal, a despeito da síndrome. Ao exame físico, paciente hipocorado, abdome globoso, com fígado irregular, parcialmente endurecido e nodulação palpável. Por apresentar suspeita de TMT, é realizada fenotipagem de líquido de ascite, negativo para neoplasia. Mesmo apresentando leucopenia é realizada fenotipagem de sangue periférico que não evidenciava blastos megacariocíticos. Aspirado de medula óssea (MO) sem aumento no número de blastos tanto no esfregaço quanto na imunofenotipagem. Biópsia hepática com fibrose sinusoidal, sem presença de blastos leucêmicos. Biópsia de MO evidencia presença de megacariócitos bastante displásicos, com aumento da presença de megacarioblastos em menos de 10%. Paciente com achados compatíveis com TMT em resolução, mas com presença de megacariócitos patogênicos. Paciente recebeu Citarabina 0,5 mg/Kg por 3 dias, sem intercorrências. Evoluiu com melhora expressiva da doença hepática e pulmonar, embora com necessidade de oxigenioterapia. Paciente recebe alta em bom estado geral após 4 meses de internação. **Discussão:** O TMT é uma condição rara caracterizada por leucocitose periférica e presença de grande quantidade de blastos megacariocíticos em neonatos com SD - com incidência de cerca de 4-10%. Embora a regressão seja espontânea na maior parte dos casos, pode haver evolução para leucemia aguda com características megacarioblásticas. No relato acima, apesar do paciente não apresentar quadro típico da doença, a suspeita de TMT deu-se pelas manifestações hematológicas no recém-nascido com SD - pancitopenia e leucostase. Assim, levantou-se a hipótese da doença ter se apresentado intraútero, já em remissão ao nascimento. Entretanto, os megacariócitos displásicos encontrados no aspirado de MO e a sintomatologia do paciente, especialmente a disfunção hepática, levaram à escolha de tratamento com Citarabina. Por fim, a confirmação diagnóstica deu-se pela boa resposta ao tratamento. **Conclusão:** O TMT é uma doença rara que pode acometer pacientes com SD. Quadros atípicos dessa doença demonstram a necessidade de conhecer as diferentes manifestações dessa patologia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1988>

IMPACTO DA HEMOCROMATOSE NAS ALTERAÇÕES OSTEOARTICULARES: UMA REVISÃO DE LITERATURA

LO Morais

Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE,
Brasil

Objetivos: O objetivo dessa revisão de literatura é analisar a relação da hemocromatose hereditária e seus efeitos osteoarticulares, com a finalidade de identificar os mecanismos patológicos envolvidos e discutir as implicações clínicas para o manejo dos pacientes. **Métodos:** Trata-se de uma revisão literária realizada mediante análise de artigos publicados entre