

Arg935), confirmando esferocitose hereditária, e mutação HBB p.Glu7Val em heterozigose, compatível com traço falciforme. Exames vem reforçando o padrão de anemia hemolítica com estabilidade clínica (Hb=8,6 g/dL, reticulócitos persistentes, BT=1,4 mg/dL). Clinicamente, o paciente segue em acompanhamento com melhora do desenvolvimento neuropsicomotor (já senta e melhora da aceitação alimentar), sem necessidade de nova transfusão. Está em uso de ácido fólico, com controle laboratorial regular. A esferocitose hereditária é uma anemia hemolítica causada por defeitos nas proteínas da membrana eritrocitária. Já o traço falciforme, por si só, é assintomático na maioria dos casos. A presença concomitante dessas duas alterações, embora rara, pode explicar a severidade do quadro hemolítico, com necessidade transfusional precoce, icterícia intensa e litíase biliar. O diagnóstico definitivo deste caso exigiu painel genético hemoglobínopático, essencial para confirmar o defeito de membrana e excluir outras causas, como talassemias e deficiências enzimáticas. A ferritina persistentemente elevada, mesmo sem ferro oral, impõe atenção à possível sobrecarga de ferro relacionada à hemotransfusão. A abordagem incluiu suplementação com ácido fólico, vigilância para infecções e complicações biliares, além de acompanhamento do desenvolvimento global, frequentemente comprometido em quadros crônicos de anemia na infância. **Conclusão:** Este caso ilustra uma forma incomum e complexa de anemia hemolítica crônica mista por esferocitose hereditária associada a traço falciforme, com manifestações clínicas desde o período neonatal. A apresentação grave, com múltiplas transfusões e atraso no desenvolvimento, reforça a importância do diagnóstico precoce, incluindo avaliação genética, e de um acompanhamento clínico e multidisciplinar rigoroso. A estabilidade recente do quadro e a melhora no DNPM evidenciam a eficácia do manejo individualizado e do suporte contínuo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105057>

ID – 809

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E
LABORATORIAIS DE PACIENTES COM
TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA
ACOMPANHADOS EM UM SERVIÇO
UNIVERSITÁRIO DE HEMATOLOGIA
PEDIÁTRICA**

VC Fanger, TS Vilela, DL Novaes, JAP Braga

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Trombocitopenia Imune Primária (PTI) é uma doença autoimune caracterizada pela redução da contagem de plaquetas abaixo de $100.000 \mu\text{L}$, com manifestações clínicas variadas na infância. A maioria dos pacientes apresenta resolução espontânea, mas cerca de 20% desenvolvem formas persistentes ou crônicas. **Objetivos:** Avaliar as características clínicas e laboratoriais de pacientes com diagnóstico de PTI acompanhados em um ambulatório de Hematologia Pediátrica. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo por meio da

avaliação de prontuários eletrônicos de pacientes com PTI acompanhados em ambulatório terciário pediátrico em São Paulo, de janeiro de 2019 a dezembro de 2023. Foram incluídos pacientes até 18 anos com diagnóstico confirmado de PTI. Dados clínicos, laboratoriais, tratamento e evolução foram analisados. A classificação e o grau de sangramento foram categorizados conforme o consenso da Associação Americana de Hematologia. O estudo foi aprovado pelo CEP da instituição (CAAE: 65753722.0.0000.5505). **Resultados:** Foram avaliados 57 pacientes, com idade média ao diagnóstico de sete anos; 54% eram do sexo masculino. Em 14 pacientes (24,5%) foi relatada infecção prévia e em 3 (5,2%) vacinação. Em relação aos sintomas hemorrágicos iniciais, 18,1% não apresentaram, em 59,1% eram majoritariamente leves, e moderados a graves em 30%. A média da contagem plaquetária ao diagnóstico foi de 34.961 mm^3 ($\text{DP} \pm 8.451 \text{ mm}^3$), com mediana de 5.000 mm^3 ($3.000\text{--}99.000 \text{ mm}^3$). O mielograma foi realizado apenas em casos indicados (28%). Quanto ao tratamento inicial, 17,86% receberam imunoglobulina intravenosa, 48,21% corticoide e 21,43% não necessitavam de tratamento. Remissão ocorreu em 76% dos pacientes. Entre os pacientes que permaneceram crônicos, 5% necessitaram de terapias de segunda linha com boa resposta. Etiologias secundárias foram identificadas em 7%, incluindo Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES). A Síndrome de Evans (SE) esteve presente em 10% dos pacientes. Durante o acompanhamento, 33,3% dos pacientes foram classificados como recém-diagnosticados, 19,3% persistentes e 47,4% crônicos. Ocorreu perda de seguimento de sete pacientes (12,3%). **Discussão e conclusão:** O percentual de casos crônicos foi maior que o descrito na literatura possivelmente devido ao caráter terciário do serviço. A natureza em geral benigna da PTI pode ser confirmada com cerca de 80% dos pacientes, sem sintomas hemorrágicos ou apenas sintomas leves inicialmente. A variabilidade da contagem plaquetária reforça a necessidade de manejo individualizado. Os pacientes diagnosticados com SE refletem um curso clínico mais complexo e refratário, assim como os secundários a LES. Estes casos confirmam que o manejo requer investigação de causas secundárias e terapias específicas, especialmente em associações autoimunes ou SE. A perda de seguimento pode ter sido influenciada pela pandemia de COVID-19. Em conclusão, destaca-se a importância do diagnóstico precoce e tratamento personalizado para melhorar o diagnóstico e o prognóstico, reconhecendo que uma parcela significativa requer terapias mais intensas e acompanhamento prolongado. O estudo em ambulatório especializado permitiu avaliação detalhada ao longo de cinco anos principalmente de casos não classificados como recém-diagnosticados.

Referências:

1. Neunert CE, Arnold DM, Grace RF, Kühne T, McCrae KR, Terrell DR. The 2022 review of the 2019 American Society of Hematology guidelines on immune thrombocytopenia. *Blood Adv.* 2024;8(13):3578–82.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105058>