

de LHH. Tais casos podem ser subdiagnosticados, e a identificação genética é fundamental para o reconhecimento e manejo adequados. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 11-anos, com epilepsia desde os 3-anos (última crise em 2022), déficit cognitivo progressivo e sem histórico de febre prolongada, organomegalias, citopenias ou infecções recorrentes. Realizava acompanhamento neurológico regular e fazia uso contínuo de ácido valproico. Ressonâncias magnéticas de crânio realizadas aos 4 e 8 anos evidenciaram lesões inespecíficas em substância branca. Apresentava evolução neurológica lentamente progressiva. Exames laboratoriais demonstraram ferritina 99 ng/mL, triglicerídeos 136 mg/dL, fibrinogênio 122 mg/dL, LDH 249 U/L, PCR < 1 mg/L, VSG 2 mm, e função hepatorrenal preservada. Sorologias virais (CMV, EBV, HIV, hepatites) foram negativas. O líquido apresentava proteínas totais de 22,6 mg/dL, 1 célula/mm³ e 60 hemácias. Durante investigação por quadro neurológico crônico, foi realizado painel genético ampliado que identificou mutação bialélica patogênica no gene PRF1, compatível com forma familiar de LHH. Diante da ausência de critérios sistêmicos e da presença de quadro neurológico crônico associado a mutação em gene causador de LHH, foi estabelecida a hipótese de LHH familiar com apresentação isolada no SNC. **Conclusão:** A LHH com acometimento isolado do SNC é uma apresentação rara, e requer alto grau de suspeição. Os sintomas predominantes incluem convulsões, ataxia, distúrbios cognitivos e alterações de marcha. Ressonância magnética geralmente revela lesões multifocais hiperintensas em T2/FLAIR na substância branca, por vezes com padrão semelhante ao observado em CLIPPERS. Alterações no líquido são discretas, podendo incluir proteinorraquia, pleocitose leve ou bandas oligoclonais. Casos descritos demonstraram associação com mutações bialélicas em PRF1 ou UNC13D, mesmo na ausência de hemofagocitose ou inflamação sistêmica. O tratamento pode incluir corticosteroides em altas doses, imunossupressores, terapia intratecal e, quando há confirmação genética, Transplante alogênico de Medula Óssea (TMO), considerado terapêutica definitiva. Paciente pediátrico com quadro neurológico progressivo, epilepsia de início precoce e identificação de mutação bialélica em PRF1, compatível com LHH familiar isolada do SNC. Este caso ressalta a importância da avaliação genética em pacientes com distúrbios neurológicos atípicos e destaca a necessidade de considerar variantes não clássicas de LHH. O diagnóstico precoce pode permitir intervenção terapêutica direcionada e prevenir deterioração neurológica irreversível.

Referências:

Ponnatt TS, Lilley CM, Mirza KM. Hemophagocytic lymphohistiocytosis: Review and update on pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Arch Pathol Lab Med.* 2022;146(2):243-54.

Henter JI, Horne A, Aricó M, Egeler RM, Filipovich AH, Imashuku S, et al. HLH-2004: Diagnostic and therapeutic guidelines for hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Pediatr Blood Cancer.* 2007;48(2):124-31.

ID – 946

MALFORMAÇÕES VASCULARES EM PACIENTES PEDIÁTRICOS: PERFIL CLÍNICO, COMPLICAÇÕES HEMOSTÁTICAS E ESTRATÉGIAS DE MANEJO

JL Sion, IA Martins, C Berti, MEA de Melo, LS Valadares, TMN Sousa, JDA Carneiro

Instituto da Criança e do Adolescente, Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP-SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As Malformações Vasculares (MV) são caracterizadas por redes de vasos sanguíneos e/ou linfáticos anormais que se formam durante o desenvolvimento fetal. Essas malformações são subdivididas em de fluxo rápido e de fluxo lento. As Malformações Vasculares de Fluxo Lento (MVFL) são aquelas que não possuem componente arterial. Indivíduos com MVFL podem desenvolver coagulopatia de consumo, denominada Coagulopatia Intravascular Localizada (CIL), caracterizada por elevação dos níveis de D-dímero, hipofibrinogenemia e, por vezes, trombocitopenia. Essa ativação crônica da coagulação, em conjunto com a formação de microtrombos que se calcificam, formam flebólitos, acarretando sangramentos, dor, limitação das atividades e piora da qualidade de vida. Além disso, esses pacientes apresentam risco aumentado para Trombose Venosa Profunda (TVP). **Objetivos:** Descrever o perfil clínico e as complicações hemostáticas em crianças com MVFL, bem como suas estratégias de manejo. **Material e métodos:** Análise retrospectiva dos prontuários de abril de 2016 a junho de 2025, avaliando dados demográficos, apresentação clínica, complicações e tratamentos de pacientes pediátricos (0–18 anos) com MV. **Resultados:** 59 crianças com MV foram avaliadas, 57 (87,7%) apresentavam MVFL, sendo 35 com Síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT). Em relação aos pacientes com MVFL, 57,9% eram do sexo masculino. 73,7% pacientes apresentaram acometimento de membros inferiores, sendo unilateral em 84,3%. Dos pacientes com triagem laboratorial, 98,1% tiveram D-dímero acima de 500 ng/mL, mesmo fora de evento agudo, 65,4% tiveram hipofibrinogenemia (<238 mg/dL), sendo 30,8% abaixo de 150 mg/dL e 39,6% plaquetopenia (<150.000 mm³). 70,4% dos pacientes apresentaram ferropenia. 64,9% pacientes relataram dor. As complicações incluíram celulite (43,9%), tromboflebite (52,6%) e TVP (54,4%). O manejo envolveu o uso de sirolimus em 45,6% pacientes, antibiótico profilático em 43,9%, heparina profilática em 31,6% e ácido acetilsalicílico em 3,5%. As indicações para anticoagulação profilática incluíram trombose prévia (77,3%), dor (36,4%) e CIL (31,8%). Foi observada resposta terapêutica positiva em 91,7% dos casos, considerada quando houve melhora da dor ou da CIL ou não recorrência de trombose. **Discussão e conclusão:** O D-dímero elevado em 98,1% sugere geração contínua de trombina e ativação da fibrinólise. Além disso, a associação com hipofibrinogenemia e plaquetopenia reforça o risco hemostático. A taxa de TVP (54,4%) foi significativamente

maior que a relatada na literatura (8,0%–32,4%), possivelmente devido à seleção de casos mais graves. Já a CIL, foi descrita em menor porcentagem que a literatura (40,0%–60,0%). O manejo é complexo e carece de consensos, mas alguns fatores como trombose prévia, fibrinogênio < 100 mg/dL, plaquetas < 150.000 mm³ e D-dímero > 500 ng/mL podem indicar necessidade de anticoagulação profilática. A melhora clínica com heparina, relatada também na literatura, foi observada em grande parte da amostra, sugerindo benefício terapêutico nesses pacientes. Concluindo, a anticoagulação pode contribuir para a melhora da qualidade de vida em pacientes com MVFL. A maior parte das recomendações disponíveis baseia-se em opinião de especialistas, pequenas séries de casos e revisões retrospectivas. Ensaios clínicos são imprescindíveis para o estabelecimento de diretrizes baseadas em evidências para prevenção e tratamento de TVP e da coagulopatia destas crianças, com consequente melhora da sua qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105073>

ID – 578

MANEJO DA TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA NA PEDIATRIA NA ERA DOS AGONISTAS DOS RECEPTORES DA TROMBOPOIETINA

FGdS Andrade ^a, GL dos Santos ^b, BLR Santos ^c

^a Faculdade UNINASSAU, João Pessoa, PB, Brasil

^b Universidade Federal de Campina Grande (UFCG), Campina Grande, PB, Brasil

^c Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

Introdução: Trombocitopenia Imune Primária (TIP) é caracterizada pela diminuição de plaquetas, menor que 100.000 mm³, após um episódio vacinal ou gripal, sem outras manifestações hematológicas. Incide até 6:100.000 crianças. As manifestações clínicas são pequenos sangramentos mucocutâneos, com incidência de intracraniano de 0,5%. É classificada em recentemente diagnosticada (até 3-meses de evolução), persistente (até 1-ano) e crônica (após 1-ano). Até 80% remite até 6-meses, a despeito da terapêutica utilizada. 20% cronifica e, desses, X% torna-se refratário. **Objetivos:** Realizada uma revisão bibliográfica narrativa com os descritores imune thrombocytopenia, child e thrombopoietin receptor agonists no Pubmed, atualizações do UpToDate, o Consenso Norte-Americano de TIP da Sociedade Americana de Hematologia (ASH) de 2019 e sua revisão em 2022, bem como da Sociedade Italiana de Hematologia de 2023 (AIEOP). Seleccionados 9-artigos do ano de 2020 a 2025. **Material e métodos:** Recomenda-se uma conduta expectante, respeitando-se a carga da doença e o desejo de tratamento das famílias. TPI recentemente diagnosticada, sangramentos graves, crônicos agudizados podem ser manejados com corticoides, imunoglobulina G humana (Ig) ou fator anti-D. A escolha do agente depende do protocolo e da velocidade de cessação do sangramento, com Ig sendo o de ação mais rápida. Os casos refratários à primeira-linha e os que cronificavam tinham opções pouco efetivas como

imunossupressores (ciclosporina, azatioprina entre outros), rituximab (anti-CD20) oneroso e com muitos efeitos colaterais e esplenectomia, com sucesso de até 80%, porém com altos riscos infecciosos, tornando-a uma opção cada vez menos utilizada. Nos últimos anos, surgiram Agonistas do Receptor da Trombopoietina (AR-TPO), romiplostim e eltrombopague, aprovados para as crianças. O avatrombopague, lusutrombopague são usados em adultos com algum grau de lesão hepática e, hetrombopague aprovado na China. **Discussão e conclusão:** Os AR-TPO agem estimulando os receptores de megacariócitos a produzirem plaquetas e tem se mostrado mais eficazes em elevar o número plaquetário do que as outras segundas-linhas, com poucos efeitos colaterais. Os mesmos têm efeito imunomodulador de linfócitos, culminando em anti-inflamação, ajudando na elevação plaquetária. Apresentam diversas aplicações clínicas para além da TIP, como anemia aplástica, mielodisplasia, pós-transplante e pós-quimioterapia, sendo investigado para síndromes genéticas: trombocitopenia amegacariocítica congênita e trombocitopenia associada a MYH9. O avatrombopague apresenta uma melhor resposta do que o romiplostim e o eltrombopague em adultos, com estudos pediátricos em andamento. Todo esse sucesso terapêutico faz dos AR-TPO a primeira escolha da segunda-linha pediátrica e, para o órgão regulador norte-americano (FDA), já está na primeira-linha em adultos. A TIP tem um manejo diverso e personalizado. Os AR-TPO surgem como terapêutica promissora de segunda-linha para casos pediátricos crônicos e refratários, com outras aplicações para além da TIP. O futuro parece apontar para que os AR-TPO tornem-se primeira-linha na pediatria.

Referências:

1. Bussel JB, et al. Immune Thrombocytopenia (ITP) in children: Management of patients with persistent, chronic, or refractory disease. UpToDate. 2025.
2. Russo G, et al. Recommendations for the management of acute immune thrombocytopenia in children. A Consensus Conference from the AIEOP. Blood Transfus. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105074>

ID – 955

MANEJO DAS TROMBOCITOPENIAS IMUNOLÓGICAS NEONATAIS: ALOIMUNE E AUTOIMUNE

MVGP da Silva, DS Guerra, CC Júnior

Universidade Iguazu (UNIG), Nova Iguaçu, RJ, Brasil

Introdução: A trombocitopenia neonatal, especialmente nas formas imunológicas como a aloimune (TNAI) e a autoimune, representa importante causa de morbimortalidade em neonatos, particularmente naqueles admitidos em UTIs. (FERNANDES, 2025b). A TNAI, causada por incompatibilidade de antígenos plaquetários feto-maternos, é a principal responsável por trombocitopenia grave e hemorragia intracraniana em recém-nascidos a termo (PAIDAS, 2025).