meses de tratamento, mantendo B12 sérica dentro faixa normalidade. Dois anos após suspensão evoluiu novamente com anemia e dosagem de vitamina B12 sérica de 83. Reiniciado reposição, investigado síndrome de má absorção e gastrite autoimune, negativas. Mantida reposição profilática mensal e solicitado painel genético: com presença, em homozigose, de variante descrita como NM_005142.3(CBLIF):c.183_186de;p.(Met61Ilefs*8), classificada como patogênica, no gene CBLIF, associado a deficiência de fator intrínseco(OMIM261000), de herança autossômica recessiva, compatível com diagnóstico deficiência congênita de fator intrínseco. Desde então mantém reposição de vitamina B12 mensal. **Conclusão:** A deficiência hereditária de fator intrínseco leva a diminuição ou ausência de absorção de vitamina B12 da dieta. Pacientes com esse distúrbio geralmente apresentam anemia megaloblástica e atraso no desenvolvimento entre 1 e 5 anos de idade, embora apresentação tardia possa ocorrer. A cobalamina sérica está diminuída e acidemia metilmalônica/acidúria/hiper-homocisteinemia/homocistinúria podem ocorrer, em menor intensidade do que observado nos erros inatos do metabolismo celular da cobalamina. Pouco menos de 100 crianças com deficiência hereditária do fator intrínseco foram relatadas na literatura e menos que 50-casos confirmados por estudo molecular. A deficiência de fator intrínseco congênita é muito rara, porém com bom prognóstico se diagnóstico precoce e tratamento adequado (reposição de vitamina B12 intramuscular por toda a vida) no entanto, sem tratamento, o dano neurológico e complicações hematológicas progridem e podem ser irreversíveis ou fatais.

Referências:

Watkins D, Rosenblatt DS. Inborn errors of cobalamin absorption and metabolism. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2011:15;157C(1):33-44.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105083

ID – 3331

RELATO DE CASO: MIELOFIBROSE AUTOIMUNE EM PACIENTE PEDIÁTRICO

MPdM Nogueira, MA Tostes, AC Brito, CG Fernandes, FLA Rocha, LR de Carvalho, LT Babeto, MK Campos, PC Rodrigue, PdV Rezende, M Murao

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A fibrose da medula óssea é um achado histopatológico, muitas vezes identificada durante investigação de citopenia. Pode ser clonal (MFPc) causada por mutações nos genes JAK2/CALR/MPL ou autoimune (MFAI) condição rara e benigna, associada a doenças autoimunes. **Descrição do caso:** Sexo masculino, 8-anos, com febre intermitente, sudorese noturna e perda de peso, sem queixas osteoarticulares/adenomegalias. Encaminhado pela infectologia devido a anemia e esplenomegalia. Primeira consulta hematologia pediátrica ex.físico palidez cutâneo/mucosa e esplenomegalia leve; propedêutica: Hb 10,2/30 (72/24/34); RDW 19,6; Pq534mil; Lc5.140 (63/0/0/10/27); Ret. 1,6%; BT 0,61; LDH 171; PCR 151; Sat.Transf. 8%; Fe 34; Ferrit. 102; vit.B12 420; CDIgG2+; ALPS-neg; DebTestneg; IgG2.115 (>pP97) e Imunofenotipagem de linfócitos CD3 <p10 (sem critérios imunodeficiência); FAN neg; função hepática, renal e íons sem alterações; sorologias negativas; JAK2 neg; BCR-ABLneg. PETSCAN: discreto hipermetabolismo linfonodos torácicos SUV 7,33; linfonodos inter-aorticocaval e para-aórtico esquerdos SUV 5,56, sem caracterizar adenomegalia; hepatoesplenomegalia sem hipercaptação, MO sem hipercaptação; Biópsia linfonodo intra-abdominal: hiperplasia reacional, imunohistoquímica negativa para neoplasia. Mielograma: levemente hipercelular, dispoiese leve eritrocítica/granulocítica, série megacariocítica maturação preservada. Citogenética MO 46,XY. Biópsia MO: relação tecido hemolinfopoiético/adiposo 80%/20%, série granulocítica normocelular, série eritróide hipocelular, série megacariocítica hipercelular/agregados frouxos; maturação/topografias preservadas. Depósito discreto de ferro e fibrose reticulínica grau 3. Imunohistoquímica: MPO+, TdT+, CD3+, GgA+, CD34+, CD20+, PAX5+, CD68+; Positividade TdT em 10% elementos precursores/hematogônias; Permeação linfóide intersticial de células T/B com predominância de células T; Plasmocitose politípica leve intersticial. Diante dos achados clínicos/laboratoriais compatíveis com MFAI, uma vez que hemograma sem leucocitose (ausência de desvio escalonado, basofilia/eosinofilia/monocitose) e trombocitose, avaliação da MO sem aumento de blastos/alterações compatíveis com MFPc. Iniciado prednisona (1 mg/kg/dia) com correção das alterações clínico e laboratoriais após 4 semanas. No desmame houve retorno dos sintomas e alterações laboratoriais, associado azatioprina, com melhora na 3ªsemana. **Conclusão:** A MFAI apresenta fisiopatogenia não completamente compreendida, caracterizando-se pela presença de fibrose MO em ambiente pró-inflamatório com hiperativação linfóide secretando citocinas pró-fibróticas (TGF-β; Il-8; IFN-γ).Manifestações clínicas são incomuns e geralmente associadas a condição de base, com citopenias e eplenomegalia leve/ausente. Em crianças é comumente observada em portadores de doenças autoimunes ou erros inatos da imunidade. O diagnóstico é desafiador, e inclui achados característicos na MO (fibrose reticular leve/moderada; agregados linfóides; ausência de eosinofilia/basofilia periférica, osteosclerose/alterações ósseas e displasia celulares), citopenia crônica associada a doença autoimune ou apenas evidência de autoanticorpos. Apresenta prognóstico favorável e responde a imunossupressão. A distinção entre MFAI e MFPc é de extrema importância uma vez que possuem prognóstico e tratamento diferentes.

Referências:

Kim TO, Curry CV, Wiszniewska J, et al. Pediatric autoimmune myelofibrosis: experience from a large pediatric tertiary care center. Pediatr Blood Cancer. 2023;70(4):e30144.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105084