

Esta síndrome se caracteriza por episódios de pancitopenia grave que começam a ocorrer por volta dos 6-anos como observado em todos os casos relatados associada a febre recorrente hepatoesplenomegalia e um estado hiper inflamatório. Em nosso caso o aumento importante de IgA era devido a esta inflamação. Nestes pacientes também podem ocorrer: diarreia crônica proteinúria colestase linfopenia atraso motor e de aprendizagem vasculites e artropatia. Nossa paciente com a mutação em heterozigose apresentava hemograma praticamente normal exceto por linfopenia leve porém nos episódios de infecção fazia pancitopenia grave por falência medular que durava meses e necessitava de transfusões tinha história de diarreia e febre recorrentes colestase proteinúria tubulopatia e déficit cognitivo evidenciando o mesmo quadro clínico dos pacientes descritos com a mutação em homozigose. Para entender melhor o padrão de herança o próximo passo será procurar a mesma variante genica nos pais. Apenas o caso descrito por Hong et al. foi tratado com inibidor de JAK (baricitinibe) com boa resposta. **Conclusão:** Na presença de outros sinais sistêmicos deve-se lembrar de doença autoinflamatória congênita no diagnóstico etiológico da falência medular.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105089>

ID – 3177

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA: DOIS CASOS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM DESFECHOS CONTRASTANTES

EIS Frois^a, BVF Escalda^a, CRN Gribel^a,
MdO Rezende^b

^a Hospital Metropolitano Odilon Behrens, Belo Horizonte, MG, Brasil

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

Objetivo: A síndrome Hemofagocítica (HLH) é uma condição potencialmente fatal e o atraso em seu diagnóstico pode ser determinante para a mortalidade. É essencial o conhecimento dos seus critérios diagnósticos para que os profissionais de saúde possam suspeitar e intervir o mais precocemente possível. **Metodologia:** Descrição de dois casos clínicos de síndrome hemofagocítica secundária a infecção por meio de análise de prontuários exames realizados e revisão da literatura. **Descrição do caso:** Trata-se de uma paciente do sexo feminino com 19-meses de idade. Iniciou com prostração inapetência e febre diária. Foi admitida no Hospital Odilon Behrens após 14-dias de evolução dos sintomas. Identificou-se hepatoesplenomegalia LDH elevado anemia (hemoglobina de 7,9 g/dL) e leucopenia (3.800 mm³). Evoluiu com pancitopenia progressiva e neutropenia grave (296 mm³). Mielograma não evidenciou presença de parasitas figuras de hemofagocitose ou blastos. Sorologia positiva para leishmaniose. HScore para síndrome hemofagocítica com probabilidade de 94%. Instituído tratamento com anfotericina B lipossomal com posterior melhora clínica e laboratorial. A segunda paciente do sexo feminino com 34-dias de vida e nascida a termo filha

de pais com deficiência auditiva apresentou febre há três dias sem outros sintomas. Procurou atendimento no Hospital Odilon Behrens devido a três dias de febre sem outros sintomas associados. Apresentava plaquetopenia (115.000 mm³) anemia (Hb 9 g/dL) e LDH elevado (4.669 U/L). Em 24 horas evoluiu com inapetência distensão abdominal piora respiratória e queda progressiva de plaquetas até 13.000 mm³ evoluindo rapidamente para falência multissistêmica com necessidade de ventilação mecânica e suporte com vasopressores. PCR para CMV na urina foi positivo e o diagnóstico de HLH foi confirmado por HScore com probabilidade de 96%–98%. Iniciado tratamento com dexametasona imunoglobulina e ganciclovir. Tentou-se transferência para centro com acesso ao protocolo HLH-2004 sem sucesso devido à instabilidade hemodinâmica choque refratário e encefalopatia hepática. Considerou-se HLH primária mas a investigação não foi possível antes do óbito ocorrido 17-dias após o início dos sintomas. **Discussão:** A HLH é uma síndrome de hiperativação imunológica que causa dano tecidual por falhas na regulação de macrófagos e linfócitos resultando em hemofagocitose e excesso de citocinas. Pode ser primária por mutações genéticas ou secundária geralmente associada a infecções ou doenças reumatológicas – sendo chamada nesse caso de síndrome de ativação macrófágica. As formas secundárias à Leishmaniose Visceral (VL-HLH) e ao Citomegalovírus (CMV-HLH) compartilham sintomas mas diferem no prognóstico: enquanto a VL-HLH costuma responder bem ao tratamento antiparasitário a CMV-HLH tende a evoluir de forma mais grave especialmente em imunossuprimidos. **Conclusão:** A síndrome hemofagocítica representa um desafio diagnóstico devido à sua apresentação clínica inespecífica e rápida progressão. Os casos descritos ilustram a importância da suspeição clínica precoce. Enquanto a HLH secundária à leishmaniose visceral mostrou boa resposta ao tratamento específico a forma associada ao citomegalovírus teve evolução rapidamente fatal reforçando a variabilidade prognóstica da doença conforme o agente desencadeante. Assim o reconhecimento precoce da HLH e o início imediato do tratamento adequado são determinantes para a sobrevida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105090>

ID – 2236

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA COM ALTERAÇÃO CITOGENÉTICA, T(3;4)(P14;Q12), EM ADOLESCENTE

LR Carvalho, MK Campos, M Murao, AC Brito,
LT Babeto, PV Rezende, PC Rodrigues,
MA Tostes

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

Introdução: A Síndrome Hipereosinofílica (SHE) é uma condição rara em crianças, de difícil diagnóstico etiológico e que requer tratamento precoce na presença de lesões de órgãos alvo. As anormalidades citogenéticas associadas à eosinofilia ainda são pouco estabelecidas, sendo necessários mais