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 mm^3). Evoluiu com pancitopenia progressiva e neutropenia grave (296 mm^3). 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 mm^3) 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 mm^3 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 macrofágica. 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

estudos para identificação de alvos terapêuticos. **Descrição do caso:** Masculino, 15-anos, previamente hígido, iniciou em 05/2023 com tosse crônica, diagnosticada asma e iniciado corticoide inalatório com melhora parcial. Em 2024 necessitou ser internado em 2 ocasiões devido à asma grave com necessidade de CTI. Hemograma evidenciava leucocitose com eosinofilia (40%; 7.400 eosinófilos/mm^3). Entre julho e 09/2024, evoluiu com piora importante da função pulmonar, esofagite eosinofílica, hepatoesplenomegalia, dermatografismo e aumento da leucocitose/eosinofilia (valor máximo de 77.710 leucócitos/mm^3 e 32.638 eosinófilos/mm^3), a despeito do uso de corticoide (1 mg/kg/dia) por 20 dias. Encaminhado ao HC-UFMG, sendo descartadas causas secundárias infecciosas, reumatológicas e linfoproliferativas. Realizada propedêutica de Medula Óssea (MO). Mielograma: hiperplasia relativa de série granulocítica com aumento de série eosinofílica. Imunofenotipagem MO: sem expressões antigênicas aberrantes. Pesquisa de BCR-ABL e de mutação FIP1L1-PDGFRA: negativos. Cariótipo MO: 46, XY, t(3;4)(p14;q12). Biópsia MO: hipercelular às custas de proliferação importante de eosinófilos maduros e imaturos e fibrose grau 1. Iniciado tratamento (10/2024) com hidroxiureia até 2500 mg/dia por 30 dias para leucorredução. Iniciado Imatinibe 100 mg/dia em 11/2024 (leucócitos <10.000 mm^3). Atingiu resposta hematológica completa, melhora expressiva da função pulmonar e resolução da hepatoesplenomegalia 1 mês após o início do Imatinibe. Em 06/2025 repetida propedêutica de MO. Mielograma: MO levemente hipocelular, série granulocítica relativamente hipercelular com leves, alterações disgranulocitopoéticas. Cariótipo MO: 46, XY. Biópsia MO: normocelular, eosinofilia discreta, fibrose não avaliável. **Conclusão:** A incidência da SHE é de cerca de 0,4 casos/milhão, a minoria dos casos apresentam anormalidades genéticas recorrentes. Destas, a mais comum é a fusão FIP1L1-PDGFRA, sendo mais frequente em pacientes do sexo masculino. O número de mutações descritas têm aumentado, com relatos de casos envolvendo outros pares do 4q12 (PDGFRA), 5q31∼33 (PDGFRB), 8p11∼12 (FGFR1), 9p24 (JAK2) or 13q12 (FLT3). A classificação WHO 2022 inclui os novos pares, identificando as mutações que têm melhor resposta aos diversos inibidores de tirosino-kinase. Os pacientes com mutações envolvendo PDGFRA e PDGFRB respondem bem ao imatinibe, conforme observado no caso descrito. Com a descrição de novas anormalidades genéticas recorrentes, cada vez menos pacientes serão classificados como SHE idiopática, permitindo o avanço de terapias mais específicas e melhor entendimento da hipereosinofilia.

Referências:

Shomali W, Gotlib J. World Health Organization and International Consensus Classification of eosinophilic disorders: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. Am J Hematol. 2024;99(5):946-68. van Grotel M, de Hoog M, de Krijger RR, Beverloo HB, van den Heuvel-Eibrink MM. Hypereosinophilic syndrome in children. Leuk Res. 2012;36(10):1249-54.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105091

ID – 130

SÍNDROMES HEMORRÁGICAS COMO CAUSA DE MORTALIDADE INFANTIL NO BRASIL: UMA ANÁLISE DE 2013 A 2023

MA Pallotta [a], DCd Silva [a], RS Pallotta Filho [b]

[a] *Universidade do Oeste Paulista (Unoeste), Guarujá, SP, Brasil*
[b] *Universidade do Oeste Paulista (Unoeste), Presidente Prudente, SP, Brasil*

Introdução: A mortalidade infantil apresenta uma taxa de 12,62 óbitos por mil nascidos vivos no Brasil e dentre as causas, estão as síndromes hemorrágicas, que incluem desde distúrbios hereditários até quadros adquiridos, as quais, embora pouco prevalentes, exigem maior atenção por sua gravidade. Diante disso, é importante compreender o perfil dos óbitos infantis por essas condições para orientar ações de prevenção e cuidado. **Objetivos:** Analisar a distribuição e perfil sociodemográfico da mortalidade infantil nas regiões do Brasil associada às síndromes hemorrágicas. **Material e métodos:** Estudo ecológico com dados provenientes do Sistema de Informação sobre Mortalidade que incluiu todos os óbitos infantis (de 0 a 1 ano de vida) registrados no Brasil entre os anos de 2013 e 2023, cuja causa básica de morte esteja classificada entre os códigos D65 e D69 do Código Internacional da Doença (CID-10) 10ª Edição, que abrangem as síndromes hemorrágicas: Coagulação Intravascular Disseminada (CIVD); Deficiência Hereditária do Fator VIII; Deficiência Hereditária do Fator IX, Outros Defeitos da Coagulação; Púrpura e Outras Afecções Hemorrágicas. As variáveis analisadas compreenderam o ano do óbito, região, sexo do recém-nascido, coloração da pele (brancos e não brancos, pretos, pardos, amarelos e indígenas) e idade. Foi utilizado o programa estatístico SPSS versão 15.0, aplicando o teste de Kolmogo-rov-Smirnov, teste de Levene e ANOVA-one way. **Resultados:** No período de 2013 a 2023, foram notificados 721 óbitos decorrentes dos CIDs D65 a D69 no Brasil, com uma média de 72,1 casos por ano. As regiões com maiores percentuais foram Sudeste com 35,4% e Nordeste com 29,4%. Em contrapartida, os menores índices foram encontrados no Sul (5,1%) e Centro-Oeste (9,8%). A diferença entre as regiões, evidenciou significância estatística, com p<0,0001. Ao analisar os óbitos, de acordo com o CID-10, a CIVD (D65) foi a mais prevalente em todas as regiões com 47,4% dos casos, enquanto a púrpura e outras afecções hemorrágicas (D69) tiveram a menor prevalência (0,28%). Já ao avaliar as características sociodemográficas, nota-se que 55,5% ocorreram no sexo masculino e 54% em não brancos. A grande maioria dos óbitos ocorreu entre os 28 e 364 dias de vida (90,3%). **Discussão e conclusão:** Assim como no estudo de Pinhero et al. (2021), as síndromes hemorrágicas nas regiões brasileiras se apresentaram majoritariamente no período pós-neonatal, evidenciando a importância de atenção prolongada ao risco de coagulopatias no primeiro ano de vida. Além disso, a CIVD quando diagnosticada precocemente, apresenta melhor prognóstico. As diferenças na distribuição, pode refletir as desigualdades na qualidade da