

assistência, notificação e investigação dos óbitos. Vale ressaltar as limitações inerentes ao uso de dados secundários, como subnotificação e ausência de informações clínicas detalhadas. A mortalidade infantil decorrente de síndromes hemorrágicas possui distribuição heterogênea entre as regiões brasileiras, contudo o perfil sociodemográfico se apresentou de modo semelhante. Esses achados reforçam a necessidade de vigilância epidemiológica, diagnóstico precoce e cuidados especializados para reduzir a mortalidade por distúrbios hematológicos na infância, especialmente em regiões mais afetadas.

#### Referências:

Ostilla L, et al. Disorders of coagulation in the newborn. *Neoreviews*. 2024;25(11):694-709.

Pinheiro BL, et al. Qual a importância das coagulopatias como causa de óbito nos menores de 1 ano no Brasil?. *Revista de Saúde*. 2021;12(2):41-4.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105092>

ID – 2160

#### TROMBOCITOPENIA IMUNE PRIMÁRIA CORTICORRESISTENTE EM ESCOLAR, UM RELATO DE CASO

CF Costa, VV Alves, GBM da Silva, ACM Martins, HS Andrade, GR Portugal, CCFD Cendon, TCFD Mello, DCFD Mendonça, C Burak

Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador, BA, Brasil

**Introdução:** A Trombocitopenia Imune Primária (PTI) é uma doença autoimune que promove destruição das plaquetas, plaquetopenia súbita e afeta crianças de todas as idades que, na maioria dos casos, responde rapidamente ao tratamento. As manifestações variam de ausência de sintomas a hemorragias graves e o tratamento inclui acompanhamento clínico e laboratorial, corticoide e imunoglobulina humana, dependendo da condição clínica do paciente, porém, casos graves, refratários e crônicos exigem ampla investigação e outras terapias. **Descrição do caso:** Menor, 6 anos, masculino, história de gastroenterite viral por 4 dias, evoluindo com hematoma periorbitário volumoso seguido de equimoses em membros. Exames evidenciaram plaquetopenia ( $13.000 \text{ mm}^3$ ). Diante da suspeita de PTI, prescrita Imunoglobulina Humana intravenosa (IgH) contudo, foi suspensa por reação adversa. Optado por pulsoterapia com metilprednisolona, estendida para 5-dias, por ausência de resposta sustentada. Como manteve plaquetopenia gravíssima (abaixo de 5000), foi optado por repetir IgH em unidade de terapia intensiva quando apresentou resposta fugaz com queda abrupta do número de plaquetas. Apresentava também erro alimentar com consequente anemia ferropriva e vitamina B12 baixa que, com a reposição, resolveu a anemia porém não houve incremento nas plaquetas. Coletado mielograma que afastou doença mieloproliferativa, revelou megacariócitos em tamanho e distribuição habitual com plaquetogênese escassa em permeio. Após 2-meses de internamento (não havia segurança para alta por

plaquetopenia severa e questões sociais), decidido tratamento com rituximabe e, na 3ª semana, obteve normalização plaquetária e assim alta hospitalar com seguimento ambulatorial. **Conclusão:** Casos de PTI em pediatria com falha terapêutica às drogas de primeira linha, são extremamente raros e precisam ser investigados minuciosamente afastando outras patologias que cursam com plaquetopenia. O Rituximabe é um anticorpo monoclonal contra o antígeno CD20 presente nos linfócitos B, sendo uma base importante da fisiopatologia da PTI e seu uso é considerado, baseado em evidências científicas, como terapia de segunda linha para PTI sem resposta ou recorrente após o tratamento com corticosteroides e/ou IgH, visto que pode induzir remissão da doença, mas as taxas de resposta podem variar. Com o advento dos agonistas do receptor de trombopoetina, seu uso vem sendo desconsiderado, porém estas drogas não estão facilmente disponíveis, e, como no caso descrito, a única alternativa oportunizada foi o uso do anti CD20. PTI corticorresistente exige abordagem individualizada e uso precoce de terapias de segunda linha, visando controle seguro da plaquetopenia, prevenção de sangramentos e melhora da qualidade de vida destes pacientes.

#### Referências:

Arzoo K, Sadeghi S, Liebman HÁ. Treatment of refractory antibody mediated autoimmune disorders with an anti CD20 monoclonal antibody (Rituximab). *Ann Rheum Dis*. 2000;61:922-4. The American Society of Hematology 2022, An update on pediatric ITP: differentiating primary ITP, IPD, and PID.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105093>

ID – 2035

#### TROMBOCITOPENIA REFRATÁRIA COM DISMORFISMOS EM ADOLESCENTE: SUSPEITA DE VARIANTE GENÉTICA RARA NO GENE ACTB

CF Costa<sup>a</sup>, P Doria<sup>b</sup>, G Portugal<sup>a</sup>, C Godoy<sup>b</sup>, C Cendon<sup>a</sup>, VV Alves<sup>a</sup>, T Mello<sup>a</sup>, D Mendonça<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador, BA, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Estadual da Bahia (UEBA), Salvador, BA, Brasil

**Introdução:** A plaquetopenia é uma condição frequente na faixa etária pediátrica, na maioria dos casos, quando excluímos as arboviroses, o diagnóstico é de Trombocitopenia Primária Imune, mas também pode ser a primeira alteração de doença mieloproliferativa na infância. A depender do grau da plaquetopenia, pode evoluir com complicações graves e, quando, associada a dismorfismos, exige investigação de etiologias sindrômicas ou genéticas. **Descrição do caso:** Adolescente de 14-anos com microcefalia ao nascimento, atraso cognitivo leve e dismorfismos faciais (face triangular, olhos estreitos, sorriso constante, orelhas pequenas e de baixa implantação, palato ogival, dentição precária, tórax escavado e manchas hipercrômicas). Foi admitido com gengivorragia e petéquias, apresentando plaquetopenia grave ( $4.000 \text{ mm}^3$ )

sem alterações nas outras linhagens hematológicas. Não respondeu à pulsoterapia com metilprednisolona, mas houve resposta parcial após administração de Imunoglobulina Intravenosa (IVIG), com alta hospitalar. Reinternado após dois dias com nova queda das plaquetas ( $2.000 \text{ mm}^3$ ) e hemorragia subconjuntival. Recebeu novas doses de IVIG e iniciou prednisolona imunossupressora com boa resposta após sete dias, atingindo  $228.000 \text{ plaquetas/mm}^3$  e alta hospitalar após 26 dias. Feito mielograma que demonstrou células granulocíticas imaturas. Encaminhado para seguimento com genética médica e hematologia. **Conclusão:** A severidade da trombocitopenia, desproporcional aos sintomas hemorrágicos, somada ao fenótipo dismórfico e ao atraso do desenvolvimento, sugere síndrome genética rara. A literatura descreve casos semelhantes associados a mutações nos exons 5 e 6 do gene ACTB, com microcefalia, dismorfismos leves, deficiência intelectual e plaquetopenia persistente sem sangramento espontâneo. As alterações no ACTB comprometem a maturação plaquetária ao afetar a organização do citoesqueleto dos megacariócitos. Este caso destaca a importância de considerar causas genéticas em plaquetopenias refratárias com sinais dismórficos. A resposta tardia ao corticoide e o padrão hematológico sugerem mutação no gene ACTB, sendo indicada investigação por painel de microdeleções e sequenciamento. O diagnóstico precoce pode otimizar o manejo e o prognóstico desses pacientes.

#### Referências:

The American Society of Hematology 2022, An update on pediatric ITP: differentiating primary ITP, IPD, and PID Sharissa L.Lathan et al, Variants in exons 5 and 6 of ACTB cause syndromic thrombocytopenia, Nature Communications, 2018.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105094>

ID – 3182

#### UM OLHAR SOBRE A DEFICIÊNCIA DE FERRO SUBCLÍNICA NOS PRIMEIROS 1000 DIAS E O IMPACTO NO NEURODESENVOLVIMENTO INFANTIL: REVISÃO INTEGRATIVA

MCR de Mello, AL Simões, FTNM Achá, PLP Alves

Faculdade Souza Marques, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** Os primeiros 1.000 dias de vida, do período fetal aos primeiros 2 anos, constituem uma janela crítica para o desenvolvimento cerebral, sendo a atuação do ferro essencial na mielinização, na síntese de neurotransmissores e no metabolismo energético. Em muitos casos a Deficiência de Ferro (DF) é considerada grave quando caracterizada pelo quadro de anemia, entretanto, já existem evidências que a DF afeta a função cerebral muito antes do aparecimento dos sintomas anêmicos. Portanto, são essenciais a prevenção, o rastreamento e o tratamento da DF não anêmica e pré-anêmica para a proteção do cérebro. **Objetivos:** O presente estudo tem como objetivo revisar e sintetizar as evidências científicas sobre a deficiência de ferro subclínica nos primeiros 1000 dias de vida, explorando seus determinantes e abordando as consequências duradouras para o desenvolvimento neurológico infantil. **Material e métodos:** A pesquisa foi estruturada pela

estratégia PICO: População, Intervenção, Efeito Comparador e Desfechos (outcomes), respectivamente: crianças nos primeiros 1000 dias de vida, deficiência de ferro subclínica, crianças sem deficiência de ferro e/ou desenvolvimento adequado e impactos no neurodesenvolvimento infantil. Foi conduzida uma revisão integrativa nas bases PubMed e UpToDate utilizando os descritores “iron deficiency”, “subclinical iron deficiency”, “first 1000 days” e “neurodevelopment” combinados por operadores booleanos OR e AND. Os critérios de inclusão foram artigos originais e de revisão publicados entre 2020 e 2025, em inglês ou português, sobre a deficiência de ferro subclínica nos primeiros 1000 dias e repercussões no neurodesenvolvimento infantil. Excluíram-se estudos com foco exclusivo em anemia, em adultos ou em modelos animais. Após a aplicação da estratégia de pesquisa foram 33 estudos identificados, 26 classificados como potencialmente relevantes e 11 escolhidos após a 2ª análise. A seleção dos dados foi realizada de forma independente por quatro revisores. **Discussão e conclusão:** Dentre os 11 estudos captados, a DF nos primeiros mil dias mostrou prevalências de 30%–60%. Em 60% dos estudos feitos em diversos países, a ferritina materna indicou melhor neurodesenvolvimento nos filhos de mães com bom status de ferro conforme testes padronizados de funcionamento neural. Ainda, observou-se que 40%–60% dos recém-natos de mães anêmicas por DF tinham reservas prejudicadas, mesmo sem clínica. A ferritina  $< 13,4 \mu\text{g/L}$  foi considerada limiar crítico para as reservas fetais, impactando na disponibilidade de ferro para o desenvolvimento cerebral. Ensaios clínicos mostraram que o clampeamento tardio ( $\geq 180\text{s}$ ) reduziu atrasos em motricidade fina (11,0% para 3,7%) e em tarefa motora (12,9% para 3,8%) em meninos aos 4-anos; em meninas, reduziu o risco de atraso motor aos 3-anos. Em prematuros, a DF associou-se a déficits motores, de memória e de desenvolvimento, muitos não revertidos com suplementação. Apesar da conhecida importância do ferro, há divergências quanto à eficácia da suplementação profilática, possivelmente pela desconformidade amostral, já que a medida parece impactar mais grupos sem um bom status nutricional. Como o ferro é destinado primeiramente à síntese de hemoglobina, antes do cérebro e dos demais órgãos, sua depleção leva a prejuízos cerebrais antes de surgir o quadro anêmico. Assim, é imperativo rastrear as DFs precocemente, integrando a políticas públicas de saúde, para minimizar os déficits de neurodesenvolvimento decorrentes da deficiência, mesmo que subclínica, do micronutriente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105095>

ID – 3348

#### USO DE AGONISTA DE RECEPTOR DE TROMBOPOETINA EM PACIENTE COM PLAQUETOPENIA INDUZIDA POR QUIMIOTERAPIA: IMPACTO NO REGIME TRANSFUSIONAL

CMdS Pinto, V Sonaglio, CER Fernandes, PS Rocha, Dad Souza, LS Soares, MMM Lemos, CMLd Costa

AC Camargo Cancer Center, São Paulo, SP, Brasil