

were reported. Given the severe bone marrow aplasia and intrinsic hypersensitivity of LIG4 deficiency patients to genotoxic agents, the medical team recommended unrelated donor HSCT with a reduced-intensity conditioning (RIC) protocol, based on recent clinical experience and established guidelines. Preparatory steps for transplantation included multidisciplinary evaluation, laboratory and imaging workup, admission to a protective environment, placement of a central venous catheter, and a conditioning regimen with fludarabine, thiopeta, and alemtuzumab. The treatment protocol also included antimicrobial prophylaxis (acyclovir, micafungin, sulfamethoxazole-trimethoprim), graft-versus-host disease (GVHD) prophylaxis (cyclosporine, mycophenolate mofetil, cyclophosphamide), adjuvant therapies (oral laser therapy and ursodeoxycholic acid), and continuous transfusion support. The planned hospitalization is approximately 60 days, followed by 4–6 months of intensive outpatient monitoring to assess for infections, GVHD, graft rejection, and chimerism. Given the severe bone marrow aplasia and intrinsic hypersensitivity of LIG4 deficiency patients to genotoxic agents, the medical team recommended unrelated donor HSCT with a reduced-intensity conditioning (RIC) protocol, based on recent clinical experience and established guidelines. Preparatory steps for transplantation included multidisciplinary evaluation, laboratory and imaging workup, admission to a protective environment, placement of a central venous catheter, and a conditioning regimen with fludarabine, thiopeta, and alemtuzumab. **Conclusion:** This case highlights the clinical complexity of LIG4 syndrome and the value of personalized transplant strategies. Genetic counseling and early screening are essential in managing inherited bone marrow failure syndromes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105527>

ID - 3243

**LINFO-HISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA
SECUNDÁRIA À TOXOPLASMOSE
DISSEMINADA, EM UM PACIENTE APÓS 12
ANOS DE TCTH ALOGÊNICO POR LEUCEMIA
MIELOIDE AGUDA**

T Harb Roca, E Santos Junior,
N De Freitas Centuriao, A Eiji Kayano,
A Celso Almeida Cardoso, I Oliveira Santos,
L Mitie Suganuma, E Xisto Souto,
E Aparecida Rosseto, A Mario Doi

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A linfo-histiocitose hemofagocítica (HLH) é uma condição hiper-inflamatória grave e potencialmente fatal, causada pela ativação descontrolada de linfócitos T, macrófagos e células NK, resultando em tempestade de citocinas, disfunção multiorgânica e coagulopatias. Com etiologia primária (genética/familiar) ou secundária (adquirida), sendo a última mais comum e relacionada, por exemplo, com

infecções, neoplasias, imunodeficiências, doenças autoimunes e uso de certas medicações. O diagnóstico precoce é essencial para o início rápido do tratamento e melhor prognóstico. **Relato de caso:** Paciente de 82 anos, com diagnóstico prévio de leucemia mieloide aguda (LMA) secundária a uma leucemia mielomonocítica crônica (LMMC), pós-transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico aparentado em 2013, com interrupção da imunossupressão em 2017. Até o momento, sem sinais de doença do enxerto contra o hospedeiro (DECH), com níveis de IgA, IgG, IgM, CD4 e CD8 dentro dos parâmetros da normalidade. Reside em um sítio em Ilhabela (SP), sem relato epidemiológico relevante. Em 2025, procurou atendimento por febre prolongada, pancitopenia, marcadores inflamatórios elevados (PCR e ferritina), triglicerídeos elevados, fibrinogênio baixo, TGO/TGP elevados e falência multiorgânica. Em avaliação medular, o mielograma evidenciou uma medula óssea (MO) hiper celular nas três séries, com figuras de hemofagocitose presente e visualização direta de taquizoítos. A biópsia da MO apresentava pesquisa imuno-histoquímica positiva para toxoplasma. O paciente apresentou risco de HLH de 93–96% segundo o HScore, com 212 pontos. A investigação infecciosa revelou sorologia inicial com IgG baixa e IgM negativa, seguida de PCR positivo para *T. gondii*. O teste de avididade foi baixo, e a repetição da sorologia demonstrou soroconversão com IgM reagente, sugerindo infecção aguda. Além disso, o PCR para *T. gondii* no LCR positivo. Portanto, compatível com o diagnóstico HLH secundária à toxoplasmose disseminada. Em uma análise retrospectiva, o paciente apresentava sorologia para *T. gondii* com IgG em títulos baixos 9 meses após o TCTH. **Conclusão:** Em pacientes pós-TCTH alogênico, quadros inflamatórios sem foco infeccioso definido representam um desafio diagnóstico, com diferenciais importantes entre recidiva de LMA, HLH e infecções oportunistas. No caso em questão, a toxoplasmose foi confirmada por PCR positivo e presença do parasita no mielograma, além de IgM reagente e baixa avididade de IgG para *T. Gondii*. A interpretação da avididade é limitada nesse contexto, devido à disfunção imunológica prolongada, sendo necessário analisar os resultados de forma integrada. Interessante notar que, mesmo após um longo período pós-TCTH, e na ausência de sinais clínicos de imunodeficiência o mesmo apresentou uma infecção oportunista grave, sugerindo um comprometimento imune persistente. A confirmação da toxoplasmose aguda disseminada em nosso paciente reforça a necessidade de vigilância contínua para agentes infecciosos, mesmo anos após o TCTH. Nestes casos, é fundamental a sinergia entre a avaliação clínica e laboratorial, uma vez que a interpretação de testes sorológicos e de avididade para patógenos deve ser feita com cautela em pacientes pós-TCTH, devido às alterações imunológicas que podem comprometer a especificidade destes exames. Essa abordagem multidisciplinar e o uso combinado de exames são essenciais para o diagnóstico e tratamento eficaz, melhorando o prognóstico desses pacientes complexos.

Referências: PMID: 37053239;PMC10101438

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105528>