



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Hemofagocítica Primária: Um Breve Relato De Caso

Autores: MARINA CARVALHO DUARTE SÁ (HOSPITAL PRONTOBABY), ANA CAROLINA DE CARVALHO COUTINHO EZARANI (HOSPITAL PRONTOBABY), GUSTAVO DUQUE YECKER (HOSPITAL PRONTOBABY), TAYNÁ BASTOS MOURÃO VIANA (HOSPITAL PRONTOBABY), MATHEUS FREIRE DE LIMA (HOSPITAL PRONTOBABY), RENATA NOVELLINO DO ROSÁRIO AZZI (HOSPITAL PRONTOBABY), RUBEM ROSA NETO (HOSPITAL PRONTOBABY), VIVIAN RIOS LABRE (HOSPITAL PRONTOBABY), BRENDA ALVES FERNANDES (HOSPITAL PRONTOBABY), MARIANA AQUINO LIMA GOMES FREIRE (HOSPITAL PRONTOBABY), LAÍS SOUZA IZQUIERDO PENARANDA (HOSPITAL PRONTOBABY), ROGÉRIA FERRAZ QUEIROZ (HOSPITAL PRONTOBABY), JULIA SCHIFFLER RIPPEL BARBOSA (HOSPITAL PRONTOBABY), MARIA IZABEL MULLER DE CAMPOS DUTRA E SILVA DE ANDRADE (HOSPITAL PRONTOBABY)

Resumo: A linfohistiocitose hemofagocítica (HLH) é uma doença rara que acomete em maior incidência pacientes com menos de três meses de vida, estimativa aproximada de 1/300000 recém-nascidos na América do Norte, sem predisposição de sexo. Nos últimos anos a doença tem ganhado notoriedade devida aumento da sua incidência, sendo motivo de estudos que geram novas estratégias diagnósticas e terapêutica precoce. E.P.A, masculino, gemelar I dizigótico, atermo com 37 semanas, APGAR 9/10, apresentando comunicação interventricular pequena, hérnia inguinal à esquerda. Mãe realizou acompanhamento pré-natal sem fator de risco, mas apresentou leucorreia 14 dias prévios ao parto, com culturas negativas. Aos 27 dias de vida, lactente inicia quadro de febre aferida sem outros sinais e sintomas associados. Foi internado e iniciado esquema antibiótico empírico por 10 dias com posterior resultado culturas negativas. Após término do antibiótico evoluiu com rash difuso, retorno da febre e necessidade transfusional de plaquetas e hemácias. Solicitado parecer da hematologia que aventou a hipótese de HLH, com 5 dos 8 critérios: baço com dimensões aumentadas (102 mm ao exame ultrassonográfico), febre intermitente e persistente sem infecção documentada e com PCR < 1,5, Ferritina: 4.964, laboratório com hemoglobina de 8,2 g/dl, leucometria 3.300 mm³ com 792 neutrófilos e plaquetas 11.000 mm³, e hemofagocitose na medula óssea. Painel molecular evidenciando mutação gene UNC13D, fechando diagnóstico. A HLH é uma síndrome de inflamação excessiva que acarreta destruição dos tecidos devido à ativação imunológica anormal. Ocorre devido a ausência de feedback negativo dos linfócitos e macrófagos. As células envolvidas levam a produção demasiada de citocinas, que são responsáveis pela falência de múltiplos órgãos por fagocitar as células hospedeiras. Pacientes com HLH podem apresentar um episódio único na vida ou recorrente, principalmente quando associado a história familiar positiva. As recaídas ocorrem devido infecção ou alteração da homeostase imunológica. Os genes associados são de herança autossômica recessiva, não sendo possível identificar a mutação em todo paciente que preenche critério para HLH. Os sinais e sintomas da doença podem simular infecções comuns, febre de origem desconhecida, hepatite ou encefalite. Além da apresentação clássica da doença, podem ocorrer características clínicas distintas a depender da mutação do gene. Os critérios diagnósticos são febre, esplenomegalia, citopenias 2 ou 3 linhagens, hipertrigliceridemia e/ou hipofibrinogenemia, hemofagocitose na medula óssea, baço, fígado ou linfonodos sem evidência de malignidade, atividade célula natural killer baixa ou ausente, CD25 solúvel elevado e ferritina > 500 ng/dl. Através do exposto pode-se concluir que a HLH é uma doença rara e grave de diagnóstico ímprobo uma vez que a forma clássica pode sofrer variações a depender do gene afetado e nem sempre é possível identificar a mutação genética associada.