

PE-143 - PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IDIOPÁTICA EM PACIENTE PEDIÁTRICO APÓS INFECÇÃO POR SARS-COV-2: UM RELATO DE CASO

João Vitor Milbradt dos Santos¹, Fátima Cleonice de Souza¹, Bernardo Sampaio Woloski¹, Henrique Ziembowicz¹, Laura Carlin Sebastiany¹, Maria Antônia Bombardelli Cereser¹, Martina Silveira Raineski¹, Rafik Ali Juma Hamid¹, Talita Cenci de Moraes¹

1 - Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC) - Santa Cruz do Sul, RS.

Introdução: A Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI) resulta da produção de anticorpos direcionados contra algum antígeno plaquetário estrutural. Cursa com petéquias e hematomas decorrentes da plaquetopenia e, em crianças, pode ser desencadeada por antígenos virais. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 11 anos, procura atendimento em um hospital do interior do Rio Grande do Sul por aparecimento de hematoma em membro superior esquerdo, sem outros sangramentos. Refere quadro recente de SARS-Cov-2 e otite média aguda. A amostra de sangue evidenciou plaquetopenia (5 mil plaquetas), o que levou ao diagnóstico de PTI. No mesmo dia, iniciou tratamento com imunoglobulina humana 1g/kg por dois dias. Após três dias de internação, a paciente apresentou melhora nos níveis de plaquetas (121 mil) e foi liberada com prescrição de corticóide e seguimento em hematologista. **Discussão:** A PTI, que pode usualmente ocorrer após um quadro de infecção viral, caracteriza-se pela presença de plaquetopenia, diagnosticada por um número de plaquetas inferior a 100.000/mm³. Essa situação ocorre em razão de um mecanismo de destruição dos trombócitos a partir da reação anticorpo/antígeno na membrana trombocítica. Os achados clínicos da trombocitopenia diferem de acordo com a contagem plaquetária, manifestando sinais que variam desde púrpura, como no caso descrito, até sangramentos, principalmente quando as plaquetas são inferiores a 20.000/mm³. A administração de imunoglobulina humana é uma via de tratamento para PTI, resultando na recuperação da plaquetopenia nos primeiros 4 dias. **Conclusão:** O diagnóstico de PTI é de exclusão, ou seja, chega-se ao diagnóstico após exclusão de outras hipóteses. É bem descrito pela literatura científica que a plaquetopenia transitória ocorre em algumas infecções virais, porém, é escassa na literatura atual a associação entre PTI e plaquetopenia transitória em pacientes pediátricos após infecção por SARS-CoV-2.

PE-144 - ESTENDENDO O ESPECTRO FENOTÍPICO DA MICRODELEÇÃO 16P11.2: RELATO DE UM CASO COM LARINGOMALÁCIA

Victória Machado Scheibe¹, Amanda Maria Schmidt¹, Larissa Vargas Vieira¹, Nathália Aline Walker Lago¹, Giovanna Maiolli Signori¹, Victória Feitosa Muniz¹, Lívia Polisseni Cotta Nascimento¹, Ana Karolina Maia de Andrade³, Bibiana Mello de Oliveira^{3,4}

1 - Universidade Luterana do Brasil (ULBRA); 2 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA); 3 - Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA); 4 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Introdução: A deleção da região cromossômica 16p11.2 foi associada a maior risco de transtorno do espectro do autismo (TEA), transtorno do déficit de atenção e hiperatividade e transtornos do humor, além de obesidade e macrocefalia, com penetrância incompleta. Esta microdeleção responde por aproximadamente 1% dos casos de TEA. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 2 anos, encaminhado para avaliação genética devido a TEA, laringomalácia e macrocefalia congênita. É o terceiro filho de pais não consanguíneos e não há recorrência na família. Mãe com histórico de tabagismo e diabetes gestacional controlada com dieta. Nasceu de parto vaginal, a termo, Apgar 9/10, sem alterações na triagem neonatal. Ao longo do seu desenvolvimento, notou-se atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (não tem controle esfíncteriano, falou dissílabos com 1 ano e 11 meses e logo estagnou o desenvolvimento da fala). Ao exame físico, foram observados braquicefalia, macrocefalia, encurtamento do 2º pododáctilo esquerdo, cílios longos, fronte proeminente, dentes espaçados, orelhas com hélices simplificadas e geno varo. Ressonância magnética e BERA (*Brainstem Evoked Response Audiometry*) sem alterações. Realizou cariótipo e pesquisa de X frágil normais. CGH array evidenciou microdeleção 16p11.2 de 598 kb, abrangendo 31 genes, incluindo KIF22 e MAPK3. O presente trabalho foi aprovado para poster eletrônico pelo CEP local sob o número 52199821.2.0000.5335. **Discussão:** O fenótipo do presente caso é compatível com o quadro clínico conhecido para esta microdeleção. Destaca-se, no entanto, que a laringomalácia não foi associada ao fenótipo até este momento. Estima-se que a deleção do gene KIF22, na região envolvida, poderia ser a causa da laringomalácia, pois variantes intragênicas de sequência neste gene já foram previamente associadas a este fenótipo. **Conclusão:** Esse caso demonstra a importância da investigação molecular aliada ao quadro clínico para o diagnóstico da microdeleção 16p11.2. A identificação deste genótipo associado à laringomalácia contribuirá para ampliação do espectro fenotípico desta microdeleção.