

## PE-037 - ANEMIA MEGALOBLÁSTICA EM PEDIATRIA: UM RELATO DE CASO

Igor Batista Almeida<sup>1</sup>, Ana Élica Nogueira Souza<sup>2</sup>, Thais Saldanha Sousa<sup>2</sup>, Ana Samille Arcanjo<sup>3</sup>, Iury Thomas Pereira da Silva<sup>4</sup>

1 - Centro Universitário Inta- UNINTA; 2 - Hospital Regional Norte; 3 - UNINOVAFAP; 4 - Universidade de Ciências da Saúde da Argentina Héctor Alejandro Barceló.

**Introdução:** Anemia megaloblástica é uma anemia macrocítica resultante da deficiência de vitamina B12, com alteração do metabolismo celular, determinando alterações hematológicas e neurológicas graves, se não corrigida corretamente. **Descrição do caso:** O presente relato, refere-se a uma lactente do sexo feminino, idade de 9 meses, em aleitamento materno exclusivo, com alterações na progressão do desenvolvimento neuropsicomotor (não pegava objetos com as mãos, não emitia sons, não sentava, não imitava gestos), sonolência e a baixo ganho pondero-estatural. Avaliação laboratorial inicial evidenciou anemia macrocítica, plaquetopenia, aumento de LDH, bilirrubina com predomínio de bilirrubina indireta, leucopenia com neutropenia, além de aspirado medular evidenciando componentes megaloblásticos. Criança evoluiu com redução dos níveis de hemoglobina, associando-se a repercussões hemodinâmicas. Recebeu transfusão de hemoderivados e deu início à reposição de vitamina B12 por via intramuscular (1.000 µg em dose única diária por 4 dias consecutivos), com melhora clínica e laboratorial significativas já durante tratamento. **Discussão:** A deficiência de cobalamina na faixa etária pediátrica tem repercussões sérias para o desenvolvimento neurocognitivo. O diagnóstico é desafiador em lactentes, com sintomas inespecíficos e de difícil detecção, desde uma recusa alimentar a uma regressão no desenvolvimento neuropsicomotor. A deficiência nutricional múltipla foi a causa mais coerente dessa anemia megaloblástica, sendo atribuída a exiguidade da vitamina B12 no leite materno ofertado. Apesar de, a mãe não realizar dieta restrita, a mesma encontrava-se em investigação para anemia carencial. O manejo das administrações para recompor os depósitos com doses em janelas de diferentes na literatura com proporções diárias, semanais ou mensais, foi fator dificultador no manejo clínico, sendo iniciado tratamento com dose de 50 µg/dia, modificada no dia seguinte para 1.000 µg em dose única diária por 4 dias. **Conclusão:** No caso exposto, a criança apresentou melhora significativa da sintomatologia com recuperação completa de marcos de desenvolvimento anteriormente adquiridos. No estudo, observou-se várias propostas terapêuticas para deficiência de B12 na literatura. Percebe-se assim que há necessidade de mais estudos consensuais sobre a abordagem da deficiência de B12, principalmente em relação aos sintomas neurológicos, que com diagnóstico e tratamento adequado precoce resultam em melhor prognóstico.

## PE-038 - SÍNDROME WAGR: UMA CONDIÇÃO GENÉTICA RARA CARACTERIZADA POR ANIRIDIA E RISCO AUMENTADO PARA TUMOR DE WILMS

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Cecília Emmel Araujo<sup>1</sup>, Matheus Dalla Barba Everling<sup>1</sup>, Henrique Py Laste<sup>1</sup>, Merialine Gresele<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Tatiane Andressa Gasparetto<sup>1</sup>, Raquel dos Santos Ramos<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A síndrome WAGR é uma condição genética, cujo nome é um acrônimo relacionado aos seus principais achados: tumor de Wilms, Aniridia, anomalias do trato Geniturinário e Retardo mental/déficit intelectual. Nosso objetivo foi descrever uma menina apresentando a síndrome WAGR e uma translocação entre os cromossomos 10 e 11, tentando encontrar uma associação entre ambas. **Descrição do caso:** A paciente era uma menina de 2 anos e 4 meses com história de aniridia. A mãe relata ter percebido essa anormalidade na filha ainda nos seus primeiros dias de vida. No primeiro mês, ela foi diagnosticada com aniridia bilateral e catarata lamelar congênita no eixo do olho direito. Suspeitou-se também de uma catarata polar anterior no olho esquerdo, contudo, em exames subsequentes, a mesma não foi mais observada. O seu exame de fundo de olho revelou importante atrofia do epitélio pigmentar retiniano. A sua ressonância magnética de crânio foi normal. Ela evoluiu com necessidade de uso de lentes de refração e de tampão em olho esquerdo. Aos 2 anos, ela foi submetida ao procedimento de facoemulsificação no olho direito. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi adequado. Contudo, ela possuía dificuldade de fala. Aos 2 anos, observava-se, ao exame físico, orelhas em abano e obesidade. A mãe relatou também episódios de agitação e irritabilidade. A ecografia do aparelho urinário foi normal. O seu cariótipo mostrou uma translocação envolvendo o braço longo do cromossomo 10 e o curto do 11 [46,XX,t(10,11)(q23.2,p13)]. **Discussão:** A síndrome WAGR resulta de uma deleção, que pode variar de tamanho, envolvendo a região p13 do cromossomo 11, um dos pontos de quebra da translocação observada na paciente. **Conclusão:** Acreditamos que os sintomas observados sejam decorrentes da translocação, devido à perda de um pequeno segmento envolvendo a região p13 do cromossomo 11, que se associa à síndrome WAGR. Como visto previamente, esta é uma condição associada à ocorrência de aniridia e risco aumentado de desenvolvimento de tumor de Wilms.