

disabsortivas). O diagnóstico da MS é baseado na identificação das células clonais, infiltrados mastocitários (critério maior), através da análise das amostras em relação aos marcadores triptase e KIT (CD117), com possível presença de CD30 em quadros mais agressivos. O imunofenótipo apresenta expressão para CD25 e/ou CD2. Outros critérios menores ainda devem ser analisados, como a dosagem sérica de triptase superior a 20 ng/ml e a pesquisa de mutação KITD816V. A MS é classificada em quatro subcategorias: MS indolente (sem evidência de disfunção orgânica extracutânea), MS agressiva, MS associada a outra doença clonal hematológica e leucemia de mastócitos. Quanto ao tratamento, como no caso apresentado, a doença indolente deve permanecer sob vigilância de qualquer piora ou progressão. Substâncias como álcool, aspirina, AINEs, opióides, podem precipitar a desgranulação dos mastócitos e devem ser evitados. Nas formas agressivas, estudos recentes demonstram atividade dos inibidores de TKI (midostaurin- ativos nos casos com mutação D816V; imatinibe - casos mutação de exon 9; dasatinibe) e interferon (na gestação). Diversas outras drogas ainda estão em fase de estudo (inibidores mTOR, brentuximabe) e podem contribuir para controle da doença. **Conclusão:** A MS é uma doença hematológica rara, com diagnóstico desafiador devido ao espectro heterogêneo de manifestações. Seu tratamento, nas apresentações mais agressivas, ainda apresenta resultados modestos com as terapias atuais, reservando grandes esperanças nos estudos com tratamentos-alvo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.085>

RELATO DE CASO: DOENÇA DE GAUCHER

MA Souza^a, IR Daloy^a, VEG Silva^a, AB Amaral^b, KA Rabelo^a

^a Universidade Vale do Rio Doce (Univale),
Governador Valadares, MG, Brasil

^b Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia
do Estado de Minas Gerais (Hemominas),
Governador Valadares, MG, Brasil

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma desordem de acúmulo lipídico autossômica recessiva caracterizada pela deficiência da atividade da enzima β -glicosidase ácida (limiar patogênico entre 0-20), responsável pela metabolização do lípido glicocerebrosídeo. A doença é causada por mais de 300 mutações no gene da glucocerebrosidase localizado no cromossomo 1q21. Em consequência, o glicocerebrosídeo não-metabolizado, acumula-se nos macrófagos do sistema mononuclear fagocitário, formando a unidade morfológica da patologia, as “Células de Gaucher”. A DG pode-se apresentar por três tipos, caracterizados basicamente pela presença ou não de sintomas neurológicos. A DG Tipo I, também chamada de forma não neuropática, a Tipo II, forma neuropática aguda e a Tipo III, forma neuropática crônica. A DG tipo I, normalmente evolui para quadros de hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia, osteopenia e alterações esqueléticas. **Relato de caso:** Paciente B.S.V., masculino, 37 anos, preparador físico, previamente hipertenso desde os 34 anos. Procurou atendimento hematológico devido a quadro de plaquetopenia leve

em torno de 90.000-100.000/mm³ há pelo menos 10 anos e uma elevação da ferritina no último ano, estando em torno de 1900-2600 ng/mL. Na história clínica, referia uma fratura patológica em fêmur direito em 2011, onde foi encontrado um tumor benigno (sem mais detalhes) à época. Devido a este quadro ortopédico não usual, foi solicitado estudo medular que evidenciou biópsia de medula óssea abrigando grande quantidade de células histiocitárias exibindo amplo citoplasma por vezes com estrias contendo aspecto de “sede molhada”, em meio a séries vermelha, branca e megacariocítica sem alterações morfológicas, cujos achados de células histiocíticas compatíveis a Doença de Gaucher se mostrava evidente. O mielograma mostrou-se normocelular sem distúrbios da maturação das linhagens medulares e a presença de inúmeras células compatíveis com as células de Gaucher. Na sequência foi solicitada a dosagem das enzimas específicas, beta-glicosidase (GBA) e alfa-glicosidase (GAA) cujo resultado apresentou 0,11 mcmol/L/h e 6,44 mcmol/L/h, respectivamente. Dessa forma foi confirmado o diagnóstico da DG tipo I e o paciente aguarda a liberação do tratamento com medicamento alfataglicerase. **Conclusão:** O relato de caso visa contribuir com a suspeição para a atenção médica básica acerca do quadro de fraturas atípicas em pacientes jovens e nas investigações de quadros de ferritinas elevadas, tendo em vista o aumento substancial do exame de ferritina utilizado como exame de rotina nos consultórios médicos. Portanto, tem o intuito de mostrar a importância do papel da atenção básica, no encaminhamento dos pacientes selecionados para as especialidades específicas, para o diagnóstico e tratamento precoce da DG.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.086>

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA A LINFOMA DE HODGKIN

CPC Hugo, IOF Júnior, EDC Viana,
BAM Azevedo, CAC Lisboa, JL Vendramini,
FBC Coutinho, PCRE Ferreira, JSS Soares,
SSS Araujo

Hospital das Clínicas, Universidade Federal de
Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Relato de caso: MLO, 66 anos, feminino, admitida em 31/12/20 com quadro de febre de origem indeterminada, pancitopenia, sudorese noturna, perda de 18kg e hepatoesplenomegalia há cerca de 10 meses. Diagnóstico de HIV em uso de TARV desde 2017 com carga viral indetectável. Investigação prévia com testes rápidos para Leishmaniose e Tuberculose negativos. Admitida confusa, taquicárdica, taquipneica, febril e com hepatoesplenomegalia e linfonodomegalias cervicais. Exames com pancitopenia (Hb 5,6 g/dL, Gl 1920 $\times 10^3/\mu\text{l}$, N1260 $\times 10^3/\mu\text{l}$ e Pla 68000), aumento de proteína C reativa e LDH, tomografias com linfonodomegalias difusas. Exames de investigação mostraram: ferritina >10.000 ng/mL, triglicérides 403 mg/dL, fibrinogênio 654 mg/dL, bilirrubina total 4,39 mg/dl, com bilirrubina direta 3,68, hemoculturas negativas. Exame de medula óssea: ausência de infiltração por leucemia, sem parasitas e com figuras de hemofagocitose. Mieloculturas e pesquisa de



micobactérias em medula óssea negativos. Feito o diagnóstico de linfocitose hemofagocítica (HLH), foi iniciada dexametasona 10 mg/m² em 05/01/21. Em 07/01/21 foi realizada a biópsia de linfonodo cervical. Paciente evoluiu com piora clínica e laboratorial, alteração em coagulograma, queda de albumina e aumento importante da bilirrubina (17,88 mg/dl), às custas de bilirrubina direta. Devido à forte suspeita de LDL secundária a doença linfoproliferativa, foi optado por iniciar Etoposide 50 mg/m² (dose reduzida devido a aumento de bilirrubina), em 10/01/21, dose repetida em 13/01/21. Após dois dias, paciente iniciou melhora clínica e laboratorial e o anátomo patológico do linfonodo mostrou achados sugestivos de linfoma de Hodgkin. Foi iniciado ABVD em 19/01/21. Paciente manteve melhora clínica e laboratorial, recebeu alta em 22/01/21, atualmente em resposta completa após 6 ciclos de ABVD, sem sinais de atividade da HLH. **Discussão:** a HLH é uma síndrome hiperinflamatória severa que resulta de uma resposta imune exagerada, desajustada e ineficaz, com estímulo excessivo e atividade de macrófagos e linfócitos T. Pode ser causada por mutações genéticas (HLH primária) ou secundária a infecções, doenças reumatológicas, malignidade ou condições metabólicas (HLH adquirida). O diagnóstico é baseado em critérios clínicos e laboratoriais definidos pela Histiocyte Society em 2004, tradicionalmente propostos para população pediátrica mas que são utilizados para diagnóstico de pacientes adultos. Na HLH secundária, é mandatória a pesquisa de um possível gatilho, sendo que as infecções e doenças oncológicas são os mais comuns. A HLH comumente é uma afecção grave que pode levar a disfunções orgânicas severas e fatais. Por isso, o tratamento deve ser instituído rapidamente em pacientes graves. Não há um protocolo de tratamento específico para a população adulta, a condução desses casos deve ser individualizada e guiada pelo protocolo pediátrico HLH 94, com possibilidade de uso de corticoide, etoposide, ciclosporina, imunoglobulina e agentes específicos de tratamento para os gatilhos identificados. A paciente em discussão apresentava quadro grave de disfunção orgânica hepática e possível doença linfoproliferativa, por isso foi optado em iniciar etoposide além do uso de corticoide. **Conclusão:** A HLH é uma entidade cada vez mais diagnosticada em pacientes gravemente enfermos. Deve-se sempre pesquisar possíveis gatilhos e iniciar o tratamento o mais breve possível.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.087>

LINFOMA DE HODGKIN

ACOMPANHAMENTO DO SEGUIMENTO TERAPÊUTICO DE PACIENTES: JORNADA DO PACIENTE COM LINFOMA DE HODGKIN NO BRASIL

ABM Almeida, ACGD Santos, NVMM Oliveira

Associação Brasileira de Linfoma e Leucemia (ABRALE), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Analisar os principais aspectos referentes ao diagnóstico e tratamento de pacientes portadores de Linfoma de

Hodgkin (LH) no Brasil. **Material e métodos:** Estudo transversal sobre jornada do paciente com LH. Os dados foram coletados por meio de um questionário online auto preenchido e por entrevistas telefônicas realizadas com pacientes cadastrados no banco de dados da ABRALE. Os dados foram tabulados e foram realizadas distribuições de frequências no Microsoft Excel e SPSS Statistics. **Resultados:** Participaram da pesquisa 501 pacientes portadores de LH, sendo 73% mulheres e 27% homens. Destes pacientes, predominam a raça/cor branca (61%), faixa etária de 30 a 39 anos, com média de 34 anos de idade. Ao avaliar o tipo de estabelecimento, nota-se que 59% dos pacientes realizam o tratamento no Sistema Único de Saúde (SUS), enquanto 36% através de plano de saúde ou convênio médico. Em ambos sistemas de saúde, a maior parte dos pacientes receberam o diagnóstico em até um mês, mas ao analisar aqueles que receberam o diagnóstico após 6 meses são, em sua maioria, pacientes do SUS. A maioria dos pacientes (51%) não tiveram dificuldades para obtenção do diagnóstico de LH. Entretanto, ao analisar segundo raça/cor nota-se que a maioria dos pacientes pardos (52%) e pretos (53%) tiveram dificuldades para acesso ao diagnóstico. A maior dificuldade relatada foi o grande número de consultas médicas até o médico especialista. Grande parte dos pacientes residentes no Sul do país são encaminhados ao médico especialista após duas consultas médicas, enquanto nas demais regiões os pacientes são encaminhados após 3 ou mais consultas, ou seja, o encaminhamento ao médico especialista é mais fácil nessa região. Ao serem questionados se já conheciam a patologia antes do diagnóstico, 78% responderam que “nunca ouviram falar sobre a doença”. A principal fonte de informação varia segundo a faixa etária do paciente. Pacientes até 49 anos de idade procuram informações, predominantemente, na internet, enquanto pacientes acima de 50 anos utilizam o médico como principal fonte de informação. **Discussão:** O linfoma de Hodgkin é um tipo de câncer e, como em outros tipos, o tempo até o recebimento do diagnóstico é fator decisivo no tratamento do câncer. Entender como a jornada do paciente é construída nos dois sistemas de saúde, em todas as regiões do Brasil, envolve ouvir o processo do cuidado com os pacientes, pois eles apresentam indicadores de qualidade do serviço, essenciais para que mudanças efetivas ocorram. **Conclusão:** Os resultados indicam desigualdade de acesso ao diagnóstico de Linfoma de Hodgkin (LH) no Brasil. O tempo até o recebimento do diagnóstico é menor para quem possui planos de saúde. A maior dificuldade enfrentada pelos pacientes é o grande número de consultas até o médico especialista para confirmação do diagnóstico. Essa dificuldade é maior para pacientes pretos, pardos e residentes das regiões Norte, Nordeste, Centro-Oeste e Sudeste. A maioria dos pacientes não conheciam a patologia antes do diagnóstico e a principal fonte de informação de pacientes jovens é a internet, enquanto pacientes mais velhos é o médico. Estes resultados são essenciais para compreender a jornada do paciente e colaboram para que mudanças efetivas ocorram no sistema de saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.088>

