

correspondentes. Contudo, até chegar-se ao diagnóstico e tratamentos corretos, ela foi erroneamente diagnosticada com outras condições. Considerando estudos recentes que mostram redução significativamente grande na expectativa de vida de seus portadores, e sabendo que PTC é tratável, reconhecer seus sintomas para fazer o diagnóstico correto, identificar doenças subjacentes causadoras e tratar a porfíria e suas complicações precocemente são cruciais. **Conclusão:** Este relato demonstra a necessidade do diagnóstico correto e do manejo adequado dos sintomas de PCT a fim de garantir qualidade de vida ao paciente portador e impedir a progressão da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.015>

SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER MANEJADA COM USO DE BEVACIZUMAB: UM RELATO DE CASO

JGF Vargas, ESA Lisboa, R Galli, LB Bosso

Hospital Regional Universitário dos Campos Gerais,
Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A síndrome de Rendu-Weber-Osler, também conhecida como telangiectasia hereditária hemorrágica (THH), é uma rara doença caracterizada por angiodisplasia desordenada, de traço autossômico dominante. O quadro clínico é composto por epistaxe, sangramentos do trato gastrointestinal e telangiectasias disseminadas. O diagnóstico se dá pelos critérios Curação que incluem as manifestações típicas da doença e a presença da condição em parentes de primeiro grau. A doença é a segunda desordem hereditária hemorrágica mais comum no mundo, apesar disso, ainda não existem tratamentos sancionados pelas agências de vigilância em saúde focados nos sangramentos, fazendo apenas a palição dos sintomas através de hemotransfusões, infusões de ferro e intervenções hemostáticas. O objetivo deste relato consiste em repercutir um quadro de anemia ferropênica secundária à Síndrome de Rendu-Osler-Weber que obteve melhora significativa após o tratamento com agentes anti-VEGF, como preconizado no estudo InHIBIT-Bleed. **Relato de caso:** J.P.S., 53 anos, procurou um hospital do sul do Brasil com queixa de epistaxe grande volume há mais de 10 anos, várias vezes por semana, refratária a tratamentos de cauterização. Sem sangramentos em outras localizações. Possui familiares em primeiro grau com histórico semelhante. Apresentava palidez cutâneo-mucosa associada a telangiectasias espalhadas pela região de tórax, membros superiores, face e orofaringe. Sem histórico de comorbidades ou uso de medicamentos. Constatou-se quadro de anemia ferropênica por meio de exames laboratoriais. Após a exclusão da hipótese de coagulopatia, foi firmado o diagnóstico de THH baseado nos critérios de Curação (4 pontos). A princípio, optou-se pelo manejo do quadro com reposição parenteral de ferro e uso de ácido tranexâmico conforme a necessidade. Devido à persistência clínica, a abordagem visou a aquisição via judicial do medicamento Bevacizumab, um anticorpo monoclonal humanizado (anti-VEGF) que foi utilizado com resultados promissores no tratamento da doença no estudo InHIBIT-

Bleed. Foram realizados 8 ciclos de infusão, como previsto pelo estudo, em um período de 4 meses com reposição de ferro elementar concomitante conforme necessidade. O paciente evoluiu de maneira excelente após a realização das infusões, com resolução da ferropenia e sem necessidade de retomar a reposição parenteral de ferro. **Discussão:** A gênese da THH é explicada por mutações nos genes de proteínas da família do TGF- β que resultam em angiogênese desregulada explicando a presença de telangiectasias frágeis nas mucosas nasal e gastrointestinal e os sangramentos recorrentes que levam ao desenvolvimento de anemia ferropênica. O manejo prévio era restrito ao controle dos sintomas decorrentes do sangramento, contudo, após a descoberta de níveis elevados do fator de crescimento endotelial vascular (VEGF) como uma das inúmeras proteínas envolvidas na angiogênese desregulada, foram realizados estudos com resultados promissores utilizando agentes anti-VEGF como o Bevacizumab no tratamento da condição. No relato de caso em questão os resultados encontrados estão em consonância com a eficácia do tratamento descrito no estudo InHIBIT e apontam para uma possível alteração na abordagem de quadros de Telangiectasia Hemorrágica Hereditária. **Conclusão:** No relato de caso em questão os resultados encontrados estão em consonância com a eficácia do tratamento descrito no estudo InHIBIT e apontam para uma possível alteração na abordagem de quadros de THH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.016>

HEPATOPATIA POR HEMOCROMATOSE ASSOCIADA A MUTAÇÃO DO GENE C282Y

ER Santos^a, BAS Corrêa^a, CM Tana^a,
HCO Vida^a, JVM Thiago^a, LBR Bernardes^a,
MD Magalhães^a, VA Silva^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença autossômica recessiva que provoca o aumento da absorção intestinal de ferro que, em excesso, se deposita em órgãos como o fígado, causando cirrose hepática e aumentando o risco de neoplasias, principalmente os carcinomas hepatocelulares, uma das principais causas de morte prematura na doença não tratada. O presente relato de caso tem como objetivo ilustrar um caso de hepatopatia por HH associada a mutação do gene C282Y. **Relato de caso:** Paciente, mulher de 30 anos, portadora de hipotireoidismo, possui uma filha hígida e pai portador de leucemia. Atendida em regime ambulatorial na rede privada, encaminhada em razão de IST de 90%, e sinais laboratoriais de lesão hepática por sobrecarga de ferro. Na consulta, refere apenas fadiga. Traz exames laboratoriais (16/01/23): Ferritina > 1.600, HBsAg e Anti-HCV negativos, Epstein Barr IgM: 12 e IgG: > 750. À investigação, realizou-se Ressonância Magnética (02/01/24) que observa parênquima hepático com intensidade de sinal difusamente reduzido em todas as seqüências, relacionado a depósito férrico e conclui