

DIVERSIDADE DE APRESENTAÇÕES E DESAFIOS DIANOSTICOS NA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: ESTUDO BASEADO EM SÉRIE DE CASOS

IA Barcessat, JC Alcazar, FBD Santos, GMM Lopes, GBR Santos, PM Maki, MA Hyun, LB Armani, VAQ Mauad, DMM Borducchi

Centro Universitário FMABC, Santo André, SP, Brasil

Objetivo: Relatar três casos clínicos de Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) debatendo suas formas de apresentação clínica, clonalidade, cenário diagnóstico e tratamento. **Série de casos:** C.M.S, feminina, 34 anos, deu entrada no serviço com cefaleia e exames laboratoriais evidenciando hemólise. Apresentava coombs direto positivo, poliespecífico e presença de crioaglutininas. Inicialmente refrataria a corticosteroides e então a pesquisa de clone HPN foi solicitado. Devido a gravidade do quadro e as informações até o momento, iniciado rituximab. O resultado de clone HPN revelou 46.3% clone tipo III e 20.4% clone tipo II em hemácias. Iniciado tratamento com eculizumab endovenoso apresentando resolução completa da anemia. A.C.S, masculino, 63 anos, com diagnóstico em 2016 de aplasia medular não grave e clone HPN 5%. Em 2018, iniciou tratamento com ciclosporina, que foi suspensa em 2020 devido à nefrotoxicidade e níveis hematimétricos estáveis. Em 2023, apresentou piora da anemia com critérios de hemólise, coombs direto negativo, esplenomegalia e dificuldade de ereção. Repetida pesquisa de clone HPN com achado de 32% clone tipo II e 1% clone tipo III. Estabelecimento diagnóstico de HPN sobreposto à aplasia de medula óssea (MO), iniciou eculizumab com remissão completa dos sintomas e normalização da hemoglobina após 3 semanas. F.A.F, masculino, 24 anos, com anemia aplástica grave diagnosticada em 2019 com imuno-histoquímica de MO acusando 6% de clone HPN. Realizada terapia com prednisona, timoglobulina de coelho e ciclosporina, com boa resposta ao tratamento. Após redução gradativa da dose de ciclosporina, sem citopenias importantes ou necessidade transfusional, foi optado por suspender medicação em 2023 e paciente manteve sem piora da anemia. Durante segmento, apresentava clone HPN de 7.7% em hemácias, sendo 4.16% tipo III e clones acometidos em neutrófilos e monócitos próximos a 30%. Mantem sem necessidade de tratamento com eculizumabe. **Discussão:** A HPN é condição rara e adquirida onde as células-tronco hematopoéticas e seus clones possuem mutação no gene PIGA, responsável pela biossíntese de glicosilfosfatidilinositol (GPI) o que causa redução ou ausência de inibidores do sistema complemento na superfície das hemácias (CD55 e CD59). Resulta em hemólise intravascular crônica, trombose arterial e venosa, distonia dos músculos lisos e MO hipocelular ou displásica. Clones tipo I são normais, tipo II apresentam deficiência parcial e tipo III deficiência completa desses inibidores. Embora os clones possam surgir em diversas linhagens celulares os sintomas clássicos se relacionam ao acometimento da linhagem eritrocítica, que resulta em hemólise. Sendo assim hipótese diagnóstica nos casos de anemias hemolíticas em aplasias e outras falências medulares ou em eventos trombóticos sem outra explicação. É caracterizada como

anemia hemolítica coombs negativo, mas pode apresentar padrões positivos principalmente em hemólises graves. A distribuição do clone e a diversidade na apresentação clínica podem resultar em atraso no diagnóstico. **Conclusão:** A variabilidade das expressões clonais assim como a falta do teste de coombs monoespecífico no SUS, tornam o diagnóstico da HPN desafiador. É necessário reforçar a importância do conhecimento clínico sobre a doença para obter o diagnóstico preciso.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.194>

APLASIA SEVERA DE MEDULA ÓSSEA SECUNDÁRIA À APLASIA PURA DE SÉRIE VERMELHA: RELATO DE CASO

ASA Silva, MFH Costa, TR Evangelista, LGF Lima, ACC Lopes, EMS Thorpe, MC Araujo, MCDM Cahu, JO Vieira, HC Moura

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: anemia aplástica é uma doença rara e heterogênea. A maioria (70–80%) é categorizada como idiopática porque sua etiologia primária é desconhecida. É um distúrbio de células-tronco hematopoéticas com risco de vida que é tratado com transplante de medula óssea ou terapia imunossupressora, sendo o tratamento um grande desafio. **Objetivo:** Relatar caso de paciente com aplasia medular severa secundária à aplasia pura de série vermelha. **Relato:** feminino, 38 anos (em 2024), obesa, com diagnóstico de aplasia pura da série vermelha aos 24 anos, realizando cursos de corticoterapia ao longo desse período, com anemia isolada (Hb 2,8 g/dL), sem neutropenia (2.245/ μ L) ou plaquetopenia (234.000/ μ L), somada à reticulocitopenia, com cinética de ferro, vitamina B12 e folato normais. Sorologias negativas. Mielograma com hiperplasia megacariocítica, com plaquetogenese preservada. Biópsia de medula óssea (BMO) demonstrava celularidade global discretamente aumentada, porém com hipoplasia relativa da série eritroide. Exames de acompanhamento progrediram para neutropenia e trombocitopenia. BMO com intensa hipocelularidade, normomaturativa, com celularidade global de 10%, sendo compatível com quadro de aplasia medular, com ausência de série megacariocítica. A esta altura, neutropenia severa era persistente, sem resposta a estimulador de colônia de granulócitos (G-CSF), além de plaquetometria < 10.000/ μ L. Não apresentava doador aparentado de medula óssea e a pesquisa do clone HPN foi negativa. Desde o diagnóstico de aplasia medular severa, seguia suporte transfusional com hemácias e plaquetas. Seguiram vários internamentos por conta de hemorragias cutâneo-mucosas importantes e infecções, sendo a mais grave um abscesso mamário à esquerda, extenso e com necrose, que obrigou uso prolongado de antibioticoterapia. Utilizou eltrombopague 150 mg 12/12 horas e ciclosporina 100 mg/dia (que teve dose limitada após hepatite medicamentosa). Não desejou realizar infusão de timoglobulina, pois negava