

devido ao acúmulo de ferritina no cristalino, no entanto, por ser uma condição rara, muitos pacientes são diagnosticados erroneamente. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, caucasiana, 10 anos, assintomática, foi encaminhada ao serviço de hematologia em por apresentar aumento nos níveis séricos de ferritina (1.129 ng/mL), perfil ferro dentro da normalidade, sem diagnóstico estabelecido. Os exames laboratoriais foram repetidos e ampliados para investigação de condições inflamatórias associadas. Resultados dos exames demonstraram permanência da hiperferritinemia sem sinais de sobrecarga de ferro. Provas autoimunes e reumatológicas negativas, assim como as sorologias e função renal e hepática. Prosseguindo a investigação de doenças familiares, a mãe da paciente referiu ter sido diagnosticada com catarata aos 15 anos. Devido à suspeição de síndrome de hiperferritinemia-catarata hereditária, fizemos anamnese direcionada e questionamos a paciente sobre alteração visual, a mesma afirmou turvamento visual e visão embaçada, dessa forma, foi encaminhada para avaliação com o oftalmologista, confirmando catarata e encaminhada para correção cirúrgica. **Discussão:** A SHC é uma doença autossômica dominante rara, causada por mutações na região 5'UTR do gene FTL. No Brasil, a prevalência dessa doença é desconhecida e muitos casos tendem a ser subestimados já que esse distúrbio é frequentemente diagnosticado erroneamente como hemocromatose hereditária, uma patologia que também cursa com hiperferritinemia, porém há sobrecarga de ferro associada. Os achados patognomônicos da SHC incluem catarata congênita com níveis elevados de ferritina em exames laboratoriais, enquanto os níveis ferro sérico e saturação de transferrina são normais. A hipótese mais aceita para o desenvolvimento da catarata bilateral é o acúmulo de ferritina depositada na forma de cristais precipitados no córtex do cristalino. Ainda, a morfologia das cataratas na SHC difere dos outros tipos de catarata, o que pode ser útil para o diagnóstico da patologia. De acordo com outros relatos de SHC publicados, o diagnóstico é frequentemente confirmado por pesquisa de mutações na região 5'UTR do gene FTL, o que contribui para diagnóstico preciso e tratamento adequado. Todavia, não dispomos de exames genéticos e diante das características clínicas, laboratoriais e histórico familiar, o distúrbio pode ser manejado como SHC. **Conclusão:** Em pacientes com SHC, a única anormalidade clínica é a presença de catarata congênita. Portanto, é essencial que médicos oftalmologistas testem os níveis de ferritina durante a investigação de cataratas, principalmente em crianças. Da mesma forma, toda a hiperferritinemia inexplicada deve ser encaminhada para avaliação oftalmológica pois, mesmo que assintomática, o diagnóstico correto favorece intervenções específicas em tempo adequado. Ademais, relatos como este são necessários, visto que essa condição é extremamente rara e há escassa literatura sobre o tema.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.248>

ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME POEMS E O IMPACTO NA SOBREVIDA DO PACIENTE: UM RELATO DE CASO DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO NA PRÁTICA CLÍNICA

JIOD Santos^a, JVC Machado^b, JO Vieira^{a,b,c}, MFH Costa^{a,b,c}, ASA Silva^c, PBT Ernesto^a, LEL Leite^a, RIN Rocha^a, MCMC Lima^b, WAPA Júnior^a

^a Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

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

Introdução: A Síndrome POEMS, ou mieloma osteoesclerótico, resulta de distúrbio clonal de células plasmáticas. É uma doença rara, com 0,3 casos por 100.000 habitantes. Caracteriza-se por polirradiculoneuropatia, organomegalia, endocrinopatia, alterações cutâneas e hematológicas. **Objetivo:** Relatar a dificuldade diagnóstica da Síndrome POEMS e o impacto na sobrevida do paciente. **Relato de caso:** Mulher, 57 anos, admitida com quadro de parestesia em pododáctilos bilateral e lesões eritematosas em tronco e membros, com início em fevereiro de 2019. Em agosto/2021 (1ª consulta com neurologia) realizou eletroneuromiografia (ENMG) de membros inferiores (MMII) compatível com polineuropatia. Iniciou pregabalina e duloxetine. Em outubro/2021, houve piora do quadro neurológico inicial, associado à diminuição de força em MMII. Realizada punção de liquor cefalorraquidiano (LCR) e nova ENMG, sugestivos de Polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crônica (PIDC), evoluindo com melhora após pulsoterapia com metilprednisolona. Em março/22, paciente apresentou nova recaída neurológica, apresentando-se com instabilidade de marcha, compatível com “marcha do pé caído”. Entre maio e outubro/22 fez corticoidee imunoglobulina com piora da fraqueza dos MMII, parestesias distais em MMSS, disfonia, sarcopenia e dispneia aos esforços, além de vários hemangiomas cutâneos. Vitamina b12 > 300 pg/mL, bem como exames sorológicos e marcadores de autoimunidade negativos. A RNM demonstrou discopatia torácica difusa sem compressão, e hemangioma no corpo vertebral de T4. USG com hepatoesplenomegalia, pólipos na vesícula biliar, nódulos TIRADS-2 em lobo direito, e TIRADS-4 em lobo esquerdo, linfonodomegalia com espessamento cortical no nível II à esquerda, e nervos tibiais e ulnares difusamente espessados bilateralmente. A Tomografia com lesões osteoblásticas em L3 e S1, acometimento em mosaico e vidro fosco pulmonar, e esplenomegalia homogênea. PET-CT observou-se lesão esclerótica de íliaco direito e sacro, sem hipermetabolismo glicolítico. Ainda com polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora. BMO 10-20% de plasmócitos,

mas sem clonalidade. LCR com aumento da fração β -1, gama e IgG. Imunofixação de proteínas séricas com componente monoclonal IgA lambda. TTR para amiloidose e painel genético para porfiria aguda negativos. Suspeita diagnóstica de POEMS e iniciado quimioterapia bortezomibe, ciclofosfamida, dexametasona. Após 4 ciclos, houve melhora moderada das alterações neurológicas e ganho importante na realização de suas atividades básicas de vida. Houve melhora também dos hemangiomas cutâneos. Em programação para TMO autólogo em 1ª linha. **Discussão:** A Síndrome POEMS acomete mais homens (1,4:1), idade entre 45-50 anos. A cadeia lambda está envolvida em 95% dos casos e a pesada, IgA ou IgG. Frequentemente, em razão da sua complexidade, esta patologia é conduzida PIDC, com impacto negativo na sobrevida e funcionalidade dos pacientes. **Conclusão:** Trata-se uma mulher de 57 anos, com alteração neurológica incapacitante, sendo conduzida como PDIC por 03 anos, apresentando-se com alterações neurológicas irreversíveis em sua maioria. Dessa forma, observa-se que o diagnóstico precoce da Síndrome POEMS é fundamental e impacta diretamente no prognóstico do paciente, com comprometimento da funcionalidade, da prática laboral e do convívio social.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.249>

LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA REFRATÁRIA A PETHEMA: RELATOR DE CASO

JWL Junior^a, BK Medeiros^b, IC Almeida^b,
IC Medeiros^b, TRL Oliveira^b, SBC Fonetenele^c,
AF Medeiros^a

^a Liga Mossoroense de Estudos e Combate ao Câncer (LMECC), Mossoró, RN, Brasil

^b Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró (FACENE), Mossoró, RN, Brasil

^c Universidade Federal Rural do Semi-Árido (UFERSA), Mossoró, RN, Brasil

Introdução: A leucemia promielocítica aguda (LPA) representa de 5 a 20% dos casos de leucemia mieloide aguda sendo classificada como uma neoplasia hematológica de incidência aumentada entre a segunda década de vida e considerada uma emergência hematológica pela alta taxa de mortalidade ao propiciar uma coagulopatia no seu portador. O tratamento de primeira linha para essa condição é ácido retinóico totalmente trans (ATRA) associado a outro quimioterápico como trióxido de arsênio (ATO), enquanto o protocolo que hoje é disponibilizado no SUS é o PETHEMA. **Objetivos:** Apresentar um caso de paciente diagnosticado com leucemia promielocítica aguda refratária ao tratamento inicial com o protocolo PETHEMA. **Metodologia:** As informações foram obtidas em prontuário eletrônico, entrevista com o paciente e exames complementares realizados pelo mesmo. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 42 anos, sem comorbidades. Em dezembro de 2023 iniciou o quadro de astenia, petéquias

arroxeadas, perda de peso e palidez. Com esses sintomas realizou exames laboratoriais: RBC 2,71 milh/mm³, Hb 8,5 g%, Ht 25,7%, leucócitos 2.100/mm³, segmentados 37, bastonetes 0, plaq 21.000/mm³. Identificado as alterações procurou o serviço de saúde em sua cidade, onde foi encaminhado para o atendimento hematológico na Liga de Mossoró. Nesse serviço realizou imunofenotipagem tendo como resultado o diagnóstico de Leucemia promielocítica aguda, sendo classificado como risco intermediário. Foi iniciado protocolo quimioterápico disponível no SUS para indução com PETHEMA. O paciente ao término do protocolo foi refratário, então foi solicitado o ATO, até a chegada do medicamento aconteceu a reindução com PETHEMA, tendo uma boa resposta a essa fase. A consolidação se iniciou com a chegada do ATO associada à ATRA. Após a indução foi realizado um teste de PML/RARA t (15,17) obtendo o resultado negativo. O paciente encontra-se em tratamento de consolidação com reavaliação prevista para o término deste protocolo. **Discussão:** A LPA tem melhor prognóstico com início do tratamento precoce pelo risco de causar hemorragias. Sua sintomatologia geral está associada a uma pancitopenia, fraqueza, fadiga, infecções e/ou hemorragias. As células leucêmicas podem invadir a medula na sua totalidade iniciando coagulação intravascular disseminada e fibrinólise primária, se não tratada evolui para a morte em 10 a 20% dos pacientes precocemente. Pacientes recém diagnosticados com LPA submetidos a terapia quimioterápica de ATRA mais ATO tem baixas chances de recair (5 a 10%). Esses pacientes são submetidos então a quimioterapia em altas doses ou indicados a transplante de medula óssea. **Conclusão:** O paciente apresentou sintomas característico de LPA com diagnóstico e executou seu tratamento utilizando protocolos disponíveis nos SUS que não foram eficazes sendo necessário a intervenção jurídica para que se obtivesse o medicamento de primeira linha para buscar sua remissão, em caso de nova recaída vai ser encaminhado para o transplante de medula óssea. A refratariedade por ser pouco elucidada merece um aumento nos estudos pela LPA ter grande risco para os pacientes que a possuem, além de buscar a mudança do protocolo disponível no SUS visando minimizar as chances de um paciente se tornar refratário dificultando o tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.250>

AValiação DO TRATAMENTO DE PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER TIPO 1 ACOMPANHADOS EM UM CENTRO TERCIÁRIO DE MINAS GERAIS

TG Teixeira, RG Silva, TV Lourenço,
SS Custodio, LPG Gomes, IFM Vasconcelos,
CRC Pires, IGC Silveira, SSS Araújo

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (HC-UFGM), Belo Horizonte, MG, Brasil