

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

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, causada por mutações no gene GBA1, que resultam na deficiência da enzima glicocerebrosidase e no acúmulo de glicocerebrosídeos predominantemente no fígado, baço e medula óssea. **Objetivos:** Avaliar a resposta ao tratamento de pacientes com DG tipo 1 acompanhados no ambulatório de Hematologia Geral do Hospital das Clínicas da UFMG (HC-UFMG), e a prevalência de alterações clínicas no seguimento. **Material e métodos:** Foram analisados 35 pacientes com DG tipo 1 em acompanhamento no ambulatório de Hematologia Geral do HC-UFMG. As informações sobre os pacientes foram coletadas dos prontuários médicos de forma retrospectiva. Foram avaliados os seguintes parâmetros: anemia, medicamento utilizado, falha a tratamento prévio, presença de hepatomegalia, esplenomegalia, manifestações osteoarticulares, Síndrome Parkinson-like, hipertensão pulmonar, astenia, fadiga, e incidência de neoplasias. **Resultados:** Dos 35 pacientes, 20 (57%) são do sexo feminino. A mediana de idade foi de 40 anos. O tempo em acompanhamento no serviço oscila de 2 a 26 anos. A anemia teve boa resposta ao tratamento, com média do nível de hemoglobina prévia ao tratamento de 11.71 ± 2.47 mg/dL, significativamente menor que dois anos após tratamento ($p=0.003$) e no seguimento atual ($p=0.002$). Vinte e um pacientes (60%) usam Imiglucerase, 12 pacientes (34,2%) usam Alfa Taliglucerase e 2 (5,8%) usam Miglustate. Houve 17% de falha ao tratamento prévio com Imiglucerase. Foi visto presença de hepatomegalia em 22 casos (62.8%), esplenomegalia em 24 (68.5%), alterações osteoarticulares em 12 (34.2%), Síndrome Parkinson-Like em 2 (5.7%), hipertensão pulmonar em 3 (8.5%), neoplasia em 4 (11.4%), astenia em 16 (45.7%) e fadiga em 17 casos (48.5%). **Discussão dos resultados:** A variante tipo 1 é a mais frequente na DG, representando cerca de 99% dos casos. O espectro clínico varia desde ausência de sintomas até comprometimento orgânico grave. Anormalidades hematológicas, visceromegalias, distúrbios esqueléticos e síndrome Parkinson-like são parte das manifestações clínicas. O diagnóstico correto e o tratamento precoce com a terapia de reposição enzimática (TRE) (Imiglucerase/Alfa Taliglucerase) ou com inibidor da síntese do substrato (ISS) (Miglustate) reduz as chances de complicações irreversíveis. Com tratamento adequado, a maioria dos doentes se recupera da anemia, assim como observado na amostra analisada. As visceromegalias são comuns ao diagnóstico e podem regredir com o tratamento, entretanto, seu comportamento não é completamente conhecido e sua avaliação quase sempre fica prejudicada pela indisponibilidade de métodos que permitam uma avaliação quantitativa da resposta ao tratamento ao longo do tempo. A hipertensão pulmonar é rara e a resposta à TRE é variável. A Síndrome Parkinson-Like é infrequente e foi observada em 5,7% dos casos deste estudo. A astenia e a fadiga são achados frequentes, e tem grande impacto na qualidade de vida. O risco de neoplasias oscila entre os estudos, mas o risco relativo de desenvolver mieloma múltiplo parece ser maior entre os portadores de Doença de Gaucher. Na

amostra estudada, não foi observado nenhum caso de mieloma múltiplo. **Conclusão:** O tratamento correto é eficaz na melhora dos parâmetros clínico-laboratoriais. Novos estudos, com maior número de pacientes e de longa duração são necessários para avaliação da resposta terapêutica a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.251>

LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA À INFECÇÃO POR MICOBACTÉRIA COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DE SÍNDROME MONOMAC EM PACIENTE COM MUTAÇÃO DE GATA2 – RELATO DE CASO

LB Anastacio, PDT Oliveira, LL Paula, JC Leite, AL Costa

Hospital Felício Rocho, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Descrição de um caso de linfocitose hemofagocítica (LHH) secundária a infecção por micobactéria em um paciente portador da síndrome de monocitopenia e infecção micobacteriana (MonoMAC) em contexto de mutação do GATA2. **Material e métodos:** Relato de caso descritivo, retrospectivo e observacional realizado a partir de dados obtidos por meio da análise de prontuários eletrônicos de paciente internado em instituição privada de referência em Hematologia no estado de Minas Gerais. **Resultados:** Paciente sexo masculino, 16 anos, portador de Síndrome de Cimitarra e obesidade. Iniciou quadro de febre de origem indeterminada alguns dias prévios à sua internação hospitalar na unidade que realizou seu primeiro atendimento. Exames evidenciavam pancitopenia leve, em especial monocitopenia acentuada, sem outros comemorativos. Neste local, intercorreu com múltiplas sepses e evoluiu com linfonodomegalias, tendo sido realizada biópsia excisional de um destes linfonodos. A avaliação anatomo-patológica evidenciou infecção por micobacteriose, não sendo possível identificar a espécie. Posteriormente intercorreu com piora de citopenias, aumento de febre e deteriorização gravíssima de função hepática, sendo assim transferido para hospital referência em hematologia e gastroenterologia visto possibilidade de indicação de transplante hepático. Neste segundo nosocômio, no qual o presente caso clínico se desenvolve, foi diagnosticado com LHH (HSCORE 319 pontos). Iniciado tratamento para micobacteriose e corticoterapia para linfocitose. Manteve-se refratário a 1ª linha terapêutica, tendo utilizado imunoglobulina como 2ª linha e, posteriormente, etoposídeo como 3ª linha de tratamento. Devido LHH refratária, com plaquetopenia e febre persistentes, realizou-se PET-CT, para propedêutica. Este evidenciou linfonodomegalias importantes, com SUV elevado. Realizada nova biópsia de linfonodo mediastinal, cujo anatomo-patológico evidenciou tuberculose ganglionar, sem sinais de malignidade. Manteve tratamento com etoposídeo e tuberculostáticos, com melhora parcial de alterações