

HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS COM ACOMETIMENTO DE SISTEMA NERVOSO CENTRAL EM ADULTO: UM RELATO DE CASO

LS Camargo^a, GL Costa^b, BMR Rocha^a,
MM Castagnoli^a, RLDG Zardo^a

^a Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUC-PR), Curitiba, PR, Brasil

^b Hospital Erasto Gaertner (HEG), Curitiba, PR, Brasil

Objetivos: As histiocitoses são doenças raras em adultos e crianças, caracterizadas pelo acúmulo de células pertencentes ao sistema fagocitário mononuclear em diversos órgãos. Os histiócitos, que incluem macrófagos e células dendríticas, abrangem também as chamadas células de Langerhans. A histiocitose de células de Langerhans (HCL), cuja etiopatogenia ainda não é totalmente esclarecida, é mais comum na faixa etária pediátrica, com manifestações clínicas variáveis. A heterogeneidade clínica se dá devido ao acúmulo e proliferação de células de Langerhans em diversos órgãos e tecidos, sendo os locais mais comuns linfonodos, ossos e pele. A doença pode se apresentar na forma disseminada, a qual é mais agressiva e de pior prognóstico, ou com lesão em apenas um órgão. Um acometimento menos comum é o do sistema nervoso central (SNC), responsável por apenas 20% dos casos, sendo raro também o acometimento do parênquima cerebral, glândula pineal e de meninges. Nesse sentido, o acometimento mais comum do SNC é o da região do hipotálamo e da glândula pituitária. O diagnóstico da HCL é feito pela histopatologia do tecido acometido, sendo recomendável uma neuroimagem por RNM quando há acometimento neurológico - a qual deve incluir ossos da face, glândula pituitária e hipotálamo. Embora seja uma doença com grande variabilidade clínica, o principal fator de decisão terapêutica é o acometimento de órgãos críticos, sendo a principal linha de tratamento os quimioterápicos que interferem no ciclo celular, a citar os inibidores das enzimas BRAF e MEK. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de uma rara apresentação de HCL em SNC em paciente adulta. **Relato de caso:** Paciente feminina, 74 anos, previamente hipertensa e diabética, com início, há 4 meses, de quadro de cefaleia, náuseas e tontura, refratários ao uso de sintomáticos. Necessitou de internamento hospitalar por perda auditiva e dificuldade progressiva de deambulação, sendo realizada ressonância magnética de sistema nervoso central. À neuroimagem, foram vistas lesões de aspecto expansivo, mal delimitadas, localizadas no parênquima encefálico, principalmente no esplênio do corpo caloso, podendo representar infiltração neoplásica leptomeníngea. Paciente fora submetida a biópsia de sistema nervoso central, com imunohistoquímica concluindo Histiocitose de células de Langerhans. Paciente iniciou tratamento com Dabrafenibe (inibidor de BRAF) e Trametinibe (inibidor de MEK), porém evoluiu com perda de funcionalidade progressiva, rebaixamento do nível de consciência e refratariedade aos cuidados intensivos cerca de 10 dias após início da terapia, tendo evoluído a óbito. **Conclusão:** A Histiocitose de células de Langerhans é considerada uma doença rara, cuja etiopatogenia ainda é pouco conhecida, e que pode acometer diversos órgãos do corpo, sendo que a

manifestação clínica e o prognóstico dependem do grau de disfunção desses órgãos. O acometimento do parênquima cerebral é raro, porém traz uma grande morbidade e limitação funcional, como visto no caso relatado. Desta forma, é essencial a suspeição do diagnóstico em apresentações atípicas de lesões em SNC, principalmente pelo surgimento de terapias direcionadas e novos alvos moleculares diagnósticos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.514>

CHRONIC LYMPHOCYTIC LEUKEMIA WITH PERICARDIAL INFILTRATION: A CASE REPORT

RDF Farias, MRF Dória, L Nardinelli, WF Silva, EDPR Velloso, RCB Melo, CA Silva, EM Rego, V Rocha, V Buccheri

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

Introduction: Chronic lymphocytic leukemia (CLL) is the most prevalent leukemia in adults. It commonly has an indolent course and can infiltrate any organ. Skin is the most commonly involved organ, while pericardial involvement is rare. We report a case of CLL with pericardial effusion as the initial clinical manifestation and the need for intervention. **Case report:** A 61-year-old woman with a previous history of follow-up at another facility, diagnosed with CLL in March 2022, Binet A/Rai 0, and kept in a watch-and-wait strategy. On March 2024, she was admitted to an external Emergency Room (ER) with complaints of cough and dyspnea on minimal exertion for 3 weeks. She was initially diagnosed with pneumonia (chest X-ray) and treated with antibiotics. Due to persistent symptoms, she sought another ER, where a chest CT revealed pericardial effusion, and she was transferred to the Heart Institute (INCOR). Upon admission, a transthoracic echocardiogram confirmed the diagnosis, followed by angiotomography. The patient underwent pericardiocentesis and pericardial biopsy, with removal of 350 mL of serous fluid. Microscopic evaluation of the pericardial fluid showed increased cellularity due to lymphocytes, and the biopsy revealed pericardial infiltration by CLL (CD20+/CD5+/CD23+/Ki67+(10% of cells) and CD3-/CyclinD1-). She was referred to the Cancer Institute (ICESP) and the immunophenotyping of peripheral blood confirmed the diagnosis of CLL. Laboratory tests showed mild normocytic/normochromic anemia (Hb = 11.3 g/dL) and moderate lymphocytosis (26,000/ μ L). Apart from the findings already described, no other changes were found on physical examination. Cytogenetic evaluation identified a complex karyotype with 3 aberrations: trisomy of chromosome 12, monosomy of 7 and t(18;22). Molecular analysis showed unmutated IgHV, TP53 mutation, FISH was negative for del17p and confirmed the BCL2 rearrangement (cr18). **Discussion:** Pericardial infiltration is a rare presentation in CLL. There are reports in the literature of associated cardiac tamponade, but most descriptions are autopsy findings. The potential severity of this manifestation necessitates early identification and immediate treatment. CLL exhibits biological heterogeneity, with various factors associated with clinical evolution and treatment response, including IGHV

mutation status, TP53 gene mutation, del17p, and complex karyotype. The latter is defined by the presence of 3 or more structural or numerical abnormalities, with 5 or more abnormalities associated with worse outcomes in CLL(3). Unlike in acute myeloid leukemia, complex karyotype is not clearly defined in CLL. Currently, in the Brazilian public health system (SUS), only chemoimmunotherapy with FCR is available, which is not indicated due to the presence of TP53 mutation. Several therapeutic options are available with new agents showing superior results, especially in the context of TP53 mutation. In this scenario, options include finite therapies with BCL2 inhibitors combined with anti-CD20 or BTK inhibitors and continuous use of iBTK. As a clinical trial was available at our service and the patient's clinical condition was stable, we included her in the trial, and treatment with Venetoclax/Obinutuzumab was initiated. **Conclusion:** The present case demonstrates the importance of possible cardiac complications in patients with CLL presenting with respiratory symptoms and therapeutic approach considering factors of unfavorable prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.515>

MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTROM E SÍNDROME DE HIPERVISCOSIDADE: O PAPEL DA BIOMICROSCOPIA OCULAR

ERI Oliveira, LM Filgueiras, VP Rittershausen, VRGA Valviesse, TS Band, JCG Siqueira, LP Leite, MLA Paes, GP Bramili, LBR Rebelo

Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG),
Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro
(UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Macroglobulinemia de Waldenstrom (MW) é um acometimento raro de cerca de 3 diagnósticos a cada milhão de pessoas por ano. É uma neoplasia linfoproliferativa de células B de baixo grau associado a gamopatia monoclonal IgM e pode cursar com síndrome de hiperviscosidade (SH), linfadenopatia, hepatoesplenomegalia e anemia. Na MW, a SH está correlata a IgM > 5.000, ocorre em 30% dos casos a partir da tríade clássica: sangramento mucoso, alterações visuais e sintomas neurológicos. O objetivo deste trabalho é apresentar o curso clínico de SH e diagnóstico de MW com auxílio da biomicroscopia ocular (BO) em um Hospital Universitário. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 58 anos, negro. Interna por quadro de síncope, perda ponderal, hipoaúscia e diminuição da acuidade visual bilateralmente. Apresentou como comorbidades hipertensão, insuficiência cardíaca e tabagismo de 55 maços/ano. Ao exame, notava-se hepatomegalia dolorosa, linfonodomegalia inguinal bilateral de aspecto fibroso de cerca de 2 cm. O laboratório inicial demonstrou hemograma com bicitopenia às custas de anemia e plaquetopenia, com necessidade de suporte transfusional de concentrado de hemácias. Lâmina de sangue periférico apresentando rouleaux eritrocitário e sorologias virais e autoanticorpos negativos. Realizado fundo de olho pela oftalmologia com estreitamento arteriolar, ingurgitamento, ensalsichamento venoso, veias em rosário e hemorragia retiniana nos

quatro quadrantes. Avaliação complementar pela BO, com alterações semelhantes, porém visualizada alteração de fluxo eritrocitário na conjuntiva, com hemácias conglomeradas causando dilatações e estreitamentos de arteríolas. Pela otorrinolaringologia, função vestibular reduzida bilateralmente. Solicitada tomografia de pescoço, tórax e abdome que evidenciou linfonodomegalias em cadeias retroperitoneal e paratraqueal com formação de conglomerados. Além disso, foi solicitada eletroforese de proteínas séricas com imunofixação e pesquisa de cadeias leves que resultou em gamopatia monoclonal do tipo IgM e cadeia leve Kappa. Quantificada dosagem sérica de IgM com 5138 mg/dL, configurando, assim, SH. Optado pela realização de biópsia de linfonodo e medula óssea que resultou em infiltração difusa por linfoma não Hodgkin de células B plasmocitoides com plasmócitos de permeio. Imunohistoquímica CD138 positivo em plasmócitos, CD20 positivo em linfócitos B, Lambda positivo em plasmócitos, compatível com a hipótese de linfoma linfoplasmocítico. Paciente encaminhado para plasmaferese de urgência, com melhora parcial da acuidade visual e função vestibular. **Conclusão:** A maioria dos pacientes com MW apresentam sintomas constitucionais não específicos e um quarto deles é assintomático ao diagnóstico. Assim como observado no caso, alterações relacionadas à fundoscopia ocular são de maior prevalência e podem ou não estar relacionadas à SH e manifestações clínicas. Já a BO, permitiu a visualização de fenômenos eritrocitários e as alterações capilares que ocorrem em todos os órgãos quando há SH. Dessa forma, teve importante papel na correlação de sintomas clínicos e a fisiopatologia da doença, bem como a compreensão de sintomas graves como alteração do status mental, falência cardíaca e amaurose.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.516>

SÍNDROME DE POEMS - UMA CAUSA INCOMUM DE PLAQUETOSE

JA Gomes, JO Martins, LQ Marques, DSC Filho, MS Pastori, FM Marques, KP Melillo, LLM Perobelli

Hospital de Transplantes Eurýclides de Jesus Zerbini
- Hospital Brigadeiro, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A síndrome de POEMS é uma rara manifestação paraneoplásica relacionada à doença clonal plasmocitária. O acrônimo representa alguns dos componentes da síndrome: polineuropatia, organomegalia, endocrinopatia, pico monoclonal e alterações cutâneas. Apesar do curso indolente, possui alta morbidade. **Objetivo:** Reportar um caso de síndrome de POEMS com manifestação inicial de plaquetose extrema. **Relato de caso:** Paciente feminina, 52 anos, admitida no serviço de hematologia para investigação de plaquetose, com perda de ponderal há 4 meses e fraqueza de MMII. Sem eventos trombóticos prévios, exames iniciais apresentavam plaquetose > 1.000.000, restante do hemograma sem outras alterações, dosagem de B12 de 183 pg/mL, pico monoclonal sérico de 1 g/dL IgA lambda. Pesquisa de mutações BCR-ABL, JAK2, CARL e MPL todas negativas e biópsia de medula óssea