

Atualmente, ainda com queixa de dor abdominal, fazendo reposição com 0,3 mg/kg de alfa olipudase, gradualmente titulada para o objetivo de 3 mg/kg. **Discussão:** O curso clínico e o exame genético confirmaram a Doença de Niemann-Pick tipo B (NPD-B), uma forma menos grave com início tardio e bom prognóstico na idade adulta. Caracteriza-se por hepatoesplenomegalia infantil e trombocitopenia secundária ao hiperesplenismo, além de doença pulmonar intersticial, atraso no desenvolvimento e hiperlipidemia. As manifestações neurológicas são raras. O diagnóstico é feito por testes genéticos identificando alelos no gene SMPD1. Não há tratamento curativo, mas terapias como a reposição enzimática com alfa olipudase, terapia física, ocupacional e medicamentosa podem aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1860>

ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL COMO REAÇÃO TRANSFUSIONAL EM UM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME

ILD Santos ^a, NNS Magalhães ^a, IA Franco ^b, DOW Rodrigues ^c

^a Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Departamento de Neurologia do Hospital e Maternidade São José de Conselheiro Lafaiete, Conselheiro Lafaiete, MG, Brasil

^c Fundação Hemominas (FH), Juiz de Fora, MG, Brasil

O objetivo desse relato de caso é apresentar a ocorrência de Síndrome da Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) pós transfusão de concentrado de hemácias (TCH) em uma criança com Anemia Falciforme (AF). **Métodos:** Trata-se de um relato de caso de uma criança que durante procedimento hemoterápico evoluiu com hipertensão arterial, confusão mental e dois episódios de crise epilépticas focais com generalização secundária sem sinais de isquemia, a ressonância realizada evidenciou áreas bilaterais de alto sinal no FLAIR nos lobos parietal, occipital e frontal, com envolvimento do córtex e da substância branca, sem restrição de difusão ou realce de contraste. Houve resolução dos sintomas após estabilização clínica e a reavaliação da neuroimagem em 60 dias evidenciou resolução das lesões identificadas na RMC de admissão no serviço de neurologia. O diagnóstico de PRES foi confirmado. Foi realizada uma busca sistematizada nas principais bases de dados usando a estratégia PICO para relacionar os três eventos (AF, TCH, PRES) com seus descritores médicos adequados. **Discussão:** A Anemia Falciforme (AF) é a hemoglobinopatia mais comum no mundo, com incidência de 1:1350 recém-nascidos no Brasil. Manifesta-se com crises vaso-oclusivas e intensos fenômenos hemolíticos, gerando uma extensa fisiopatologia com redução do óxido nítrico, liberação de interleucinas e fatores pró-coagulantes que predis põem a eventos neurológicos graves, tais como Acidente Vascular Encefálico (AVE). A PRES é, por sua vez, uma manifestação incomum, decorrente de um edema vasogênico com

uma patogênese não completamente conhecida. Indivíduos com hemoglobinopatias tem uma maior chance de desenvolverem PRES, entretanto, há poucos relatos na literatura sobre a ocorrência de PRES relacionada a AF. **Conclusão:** O presente estudo evidenciou a presença da maioria dos achados descritos na literatura científica, reforçando a necessidade de ampliar o conhecimento da PRES como diagnóstico diferencial de eventos neurológicos nas hemoglobinopatias a fim de melhorar a qualidade do atendimento à saúde e reduzir a morbimortalidade destes indivíduos e chamar a atenção para um possível efeito adverso transfusional nessa população.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1861>

CITOPENIAS AUTO-IMUNES (SÍNDROME DE EVANS) SECUNDÁRIA À TRANSFORMAÇÃO DE LINFOMA INDOLENTE EM AGRESSIVO: UM RELATO DE CASO

AB Amaral, AL Lopes, BO Cunha, D Ramos, DS Martins, DAM Gonçalves, JVB Rocha, LM Brandião, RM Araújo

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivos: Relatar um caso de um paciente com Síndrome de Evans (SE) secundária a uma transformação de um linfoma indolente em um linfoma agressivo de células B que se apresenta com anemia hemolítica e plaquetopenia imune. **Materiais e métodos:** Trata-se de um relato de caso, no qual as informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário e revisão da literatura. **Resultados (relato do caso):** S.R.D.S, sexo masculino, 79 anos, com histórico de Linfoma folicular tratado com 06 ciclos do esquema R-CHOP há 18 anos, admitido em pronto socorro com queixa de hematomas em locais de pequenos traumas e petéquias em membros inferiores de início súbito há uma semana. Nos exames laboratoriais iniciais, foi evidenciada hemoglobina (Hb) de 12.1, hematócrito (Ht) de 33.8, plaquetas de 25 mil células/mm³, com a presença de manchas de Gumprecht em esfregaço de sangue periférico, reticulócitos de 6,0% (142.000), desidrogenase láctica 8021 U/L e Coombs direto e indireto negativos. Suspeitou-se inicialmente de uma trombocitopenia imune (TI), porém com a queda importante da hemoglobina nos 04 dias subsequentes da internação e novo Coombs direto veio positivo, adicionou-se o diagnóstico de anemia hemolítica autoimune (AHA). Em vigência da Síndrome de Evans, suspeitou-se como causa primária a recidiva do linfoma anterior. Exame físico e tomografias não evidenciaram adenomegalias periféricas. Procedeu-se, então, à análise da medula óssea, com imunofenotipagem revelando 30% de linfócitos B com fenótipo anormal e imunohistoquímica de biópsia de medula óssea com infiltração importante por células linfoides atípicas com fenótipo B de alto grau, evidenciando uma transformação histológica de um linfoma folicular de baixo grau em linfoma agressivo de células B. Procedeu-se com tratamento utilizando imunoglobulina intravenosa por 3 dias e prednisona 60 mg e esquema quimioterápico de salvamento com ciclofosfamida-adriamicina, obtendo-se progressivamente aumento no número de