

de exclusão e requer como confirmação uma biópsia com coloração por vermelho do congo amilóide positiva. **Conclusão:** A amiloidose é uma doença de difícil diagnóstico, por causa de suas diferentes manifestações sistêmicas e localizadas. Visto que mesmo na suspeita clínica, deve-se afastar todas as outras possíveis causas antes de seguir biópsia com coloração vermelho congo. Dessa forma este relato mostra a importância do diagnóstico precoce em virtude da gravidade e dificuldade do tratamento, já que na forma AL o tratamento com Melfalana IV e transplante autólogo, só resultam em 40% de resposta, tornando o prognóstico reservado nos casos diagnosticados tardiamente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.321>

320

DOENÇA DE GAUCHER E A TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA

C.P.R. Severino, H.C. Marafon, E.D.S. Silva

Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

Objetivos: Os erros inatos do metabolismo (EIM) relacionam-se com a falta de atividade de uma ou mais enzimas específicas que resultam em manifestações nos órgãos atingidos. A doença de Gaucher se caracteriza como um EIM, sendo uma doença hereditária, autossômica e recessiva, descrita na literatura como a lipidose mais frequente. Essa doença é caracterizada pela deficiência na atividade da enzima lisossomal beta-glicosidase, que quando inativa causa acúmulo de glicolípido nos macrófagos. Essa deficiência induz a alterações histológicas nos órgãos do sistema imunológico, como fígado, baço, linfonodos e medula óssea. Os sinais mais característicos da doença são a esplenomegalia, a hepatomegalia e o enfraquecimento dos ossos. Existem três tipos dessa doença, mas apenas o I e o III podem ser tratados com a terapia de reposição enzimática. Tendo em vista a unanimidade da comunidade científica em relação aos benefícios na qualidade de vida dos pacientes que fazem o tratamento de reposição enzimática, bem como reconhecendo que a doença de Gaucher ainda é pouco presente na produção científica brasileira, esse presente estudo tem por objetivo avaliar o conhecimento referente ao tratamento dessa doença, bem como evidenciar a importância da produção de conteúdo científico a respeito dos EIM, que ainda que raros, podem ser altamente incapacitantes. **Materiais e métodos:** Trata-se de um estudo de revisão de literatura de artigos brasileiros publicados na base de dados Scielo. O termo Doença de Gaucher foi colocado e 24 artigos foram encontrados, mas apenas 3 possuíam um enfoque mais específico sobre o tratamento com reposição enzimática na doença de Gaucher. **Resultados:** No que se refere aos aspectos genéticos da doença, os três artigos citaram seu caráter recessivo e autossômico, e dois artigos mencionaram a maior prevalência da doença entre os judeus Ashkenazi. Os três artigos dissertaram sobre os três fenótipos da doença, bem como apontaram que o tipo I é o mais comum. A hepatomegalia foi unanimemente elencada como o sintoma mais comum da doença. A terapia de reposição enzimática



foi recomendada pelos três artigos, para os tipos I e III da doença, após a confirmação do diagnóstico por dosagem da atividade enzimática da beta-glicosidase. A média de idade dos pacientes estudados em dois artigos diferiu um pouco, sendo 16,9 anos em um artigo e 19,6 no outro. Em ambos os artigos com análise de pacientes foi observada uma melhora de todos os parâmetros ao longo do tratamento, como anemia, trombocitopenia, hepatomegalia, esplenomegalia e dor óssea. Dois artigos sugerem o uso da mesma dose, 35 U/Kg a cada duas semanas e um artigo sugere entre 30 e 120 U/Kg, a depender do estágio de risco do paciente. **Discussão:** Identificou-se que existe um pequeno número de artigos em português relacionados a essa doença. Nota-se que há muita concordância entre os trabalhos e unanimidade no que se refere a melhora na qualidade de vida dos pacientes que se utilizam da reposição enzimática. Entretanto, a quantidade limitada de artigos influencia negativamente na tentativa de estabelecer padrões nacionais. **Conclusão:** Conclui-se que ainda que exista consenso no que tange aos principais pontos da doença, ainda existem poucos estudos publicados no Brasil e isso prejudica o estabelecimento de padrões no tratamento da doença, o que evidencia a necessidade de mais estudo sobre o tema.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.322>

321

EFEITO DO LASSBIO-1386 EM CÉLULAS DE INDIVÍDUOS INFECTADOS PELO HTLV-1

E.M.M. Costa^a, M.F.R. Grassi^b, G. Calasans^b, E.S. Batista^b, L.L. Goes^b, L.M.D.S. Lopes^a, C.S. Meira^b, J.G. Lima^b, B.G.C. Filho^b

^a Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP), Salvador, BA, Brasil

^b Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Salvador, BA, Brasil

O HTLV-1 é o agente etiológico da Leucemia Linfoma de Células T do Adulto e Mielopatia Associada ao HTLV-1/Paraparesia Espástica Tropical (HAM/TSP). Está relacionado também a outras doenças inflamatórias como uveíte, artrites, dermatites, polimiosites. Poucos tratamentos são disponíveis para sintomáticos portadores de HTLV-1. O derivado de N-acilhidrazona, o LASSBio-1386, possui atividade imunomoduladora, antiproliferativa e anti-inflamatória e não foi estudado no contexto do HTLV-1. **Objetivo:** Determinar o efeito do composto LASSBio-1386 in vitro sobre a proliferação, ciclo celular, apoptose, necrose e na carga proviral em células mononucleares do sangue periférico (PBMC) de indivíduos infectados pelo HTLV-1. **Métodos:** Trata-se de um estudo experimental em indivíduos assintomáticos, indivíduos com diagnóstico de HAM/TSP e em voluntários da Fiocruz, com idade igual ou superior a 18 anos, atendidos no Centro de HTLV da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública de Salvador. A IC50 foi obtida através de linfoblastos cultivados na presença e na ausência de diferentes concentrações de LASSBio 1386, em seguida foi avaliada a inibição da proliferação na PBMC dos indivíduos infectados pelo HTLV-1 assintomáticos e com HAM/TSP na presença e na ausência do composto. Para avaliar



a morte celular foi realizado ensaio sobre indução de apoptose/necrose e ciclo celular por citometria de fluxo na PBMC de HAM/TSP e de assintomáticos. Para determinar o efeito antiviral de LASSBio 1386 foi realizada a quantificação da carga proviral na PBMC de indivíduos infectados HAM/TSP e assintomáticos na presença e na ausência do composto. Resultados: O IC50 do LASSBio-1386 foi de 1 μ M. A inibição de proliferação de linfócitos observada na concentração de 1 μ M foi de 32% nas células dos indivíduos com HTLV-1 assintomáticos e no grupo HAM/TSP foi de 72%. Quanto a análise do ciclo celular, apoptose e necrose não houve diferença de resultado na análise dos grupos de indivíduos na presença de LASSBio-1386. A carga proviral reduziu 43,4% na presença do composto nas células dos indivíduos com HTLV-1 assintomáticos e 67% nos indivíduos com HAM/TSP. **Discussão:** Neste estudo ocorreu maior inibição de proliferação de linfócitos nos pacientes com HAM/TSP quando comparado com os indivíduos com HTLV-1 assintomáticos. As células de indivíduos com HAM/TSP apresentam maior intensidade de proliferação espontânea de linfócitos quando comparado indivíduos com HTLV-1 assintomáticos. Esta maior taxa de proliferação espontânea de linfócitos pode justificar a presença de uma maior inibição de proliferação de linfócitos encontrada nos experimentos realizados nas células dos indivíduos com HAM/TSP. O estudos prévios demonstram que com baixas doses de LASSBio-1386, inclusive utilizando a mesma concentração que realizamos neste estudo (0,5, 1 e 2 μ M), houve inibição da proliferação celular de esplenócitos de camundongos in vitro. A proliferação espontânea dos linfócitos provocada pela infecção do HTLV-1 contribui significante com a patogênese da HAM/TSP, quanto maior proliferação espontânea, maior a destruição da medula espinhal podendo levar a sintomas associados como perda de funcionamento dos membros inferiores e imobilidade. A inibição da proliferação espontânea pode retardar a progressão da doença e pode diminuir a sintomatologia ligada à HAM/TSP. **Conclusão:** LASSBio-1386 tem um efeito antiproliferativo em células de indivíduos infectados pelo HTLV-1 e reduz a carga proviral.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.323>

322

HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS COMO LESÃO ÚNICA EM PALATO DURO

S.D.P.A.F. Sampaio^a, M.H.S. Duraes^a, C.C. Sartorio^a, F.Q. Bastos^a, M.P. França^a, N.C.S. Misael^a, L.K.A. Rocha^a, F.D. Xavier^{a,b}

^a Hospital Universitário de Brasília, Brasília, DF, Brasil

^b Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A Histiocitose de células de Langerhans (HCL) é uma neoplasia de proliferação clonal das CL, a apresentação clínica depende da localização e extensão da doença. Pode manifestar-se de forma localizada em único sistema (SS) ou múltiplos sistemas (MS). Quando localizada é mais comum infiltrando medula óssea e pode envolver sítios adjacentes,

descoberta incidentalmente por outras desordens orgânicas. Múltiplos sítios tem como preferência pele, ossos, fígado e baço, muito comum apresentarem lesões líticas, na doença disseminada pode surgir sintomas de infecção generalizada, incluindo erupções de pele, anemia e hepatoesplenomegalia. Em adultos a incidência é de 1: 1.000.000 e uma idade média de 34 anos. Na infância LCH tem uma incidência relatada de 1: 200.000, com pico entre idades 1-4 anos. **Exposição do caso:** Mulher, 42 anos relata que em 2012 iniciou quadro de lesões avermelhadas dolorosas em região de mucosa do palato duro, sem outros sintomas. Procurou por um cirurgião bucomaxilofacial realizou tratamento com triancinolona, sem sucesso e após piora das lesões, o mesmo iniciou óleo de girassol ionizado e em julho de 2014 biópsia da mucosa palatina, que evidenciou Histiocitose de células de Langerhans. Não houve melhora e refere piora das lesões e perda de 03 dentes. Em setembro de 2019 em sua primeira consulta no serviço de hematologia do HUB-UNB/Ebserh, encontrava-se em bom estado geral, além da lesão ulcerada, eritematosa e dolorosa em palato duro seu exame físico era normal. Exames de Tomografias computadorizadas de pescoço, tórax e abdome sem sinais de doença; ressonância magnética de crânio também normal; exames laboratoriais dentro dos limites da normalidade; exame imunoneoquímico da lesão apresentava seguintes marcadores positivos: CD1a, proteína S100, presença de mutação do gene BRAF V600E. Achados compatíveis com Histiocitose de células de Langerhans. Iniciado tratamento conforme protocolo (LCH-A1 grupo 1). Paciente retornou para reavaliação ao fim do primeiro curso do tratamento com melhora das lesões, considerada em resposta parcial. Até o momento está na semana 48 de tratamento de um total de 52 semanas, com boa resposta sem outras manifestações da doença. **Discussão/Conclusão:** O caso exposto trata-se de HCL - SS, de acordo com o primeiro estudo internacional para HCL em adultos realizado pela Histiocyte Society em 2004, os pacientes com HCL - SS devem ser tratados com tratamento tópico e observação, HCL - MS recebem tratamento sistêmico, no caso da paciente exposta a localização é considerada um sítio especial pois, difícil e delicado acesso à terapia local e proximidade do SNC deve receber quimioterapia sistêmica, por 6 a 12 meses, de acordo com relatos da literatura tem altas taxas de resposta variando de 64% a 100%. Foi o tratamento escolhido para paciente do caso, 2 cursos de Prednisona 1 mg/kg/dia durante 4 semanas com intervalo de 2 semanas, Vinblastina 6 mg/m² 1 vez por semana por 6 semanas com intervalo de 21 dias entre os cursos, seguido de manutenção com 6-mercaptopurina 30 mg/m² (máx: 50 mg/dia), prednisona 1 mg/kg D1 ao D5, Vinblastina 6 mg/m² no D1 a cada 21 dias até completar 52 semanas do início do tratamento. A HCL pode ser reativada e levar a sintomas locais crônicos ou induzir disfunção orgânica. Raramente o LCH está associado a tumores malignos. Porém, acompanhamento e monitoramento são necessários.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.324>

