

blast cells, platelet count = 43.000/mL). She had no fever, lymphnodes, liver or spleen enlargement nor bleeding signals. A bone marrow smear detected 70% myeloid blasts, and the immunophenotype revealed AML with monoblastic differentiation (cyMPO+dim, CD4+dim, CD13+, CD38+, CD45+intermediate, CD117+dim/negative, CD123+, HLA-DR+, and bright positive CD15, CD33, CD56 and CD64). FISH did not detect PML-RARA fusion. Hematological karyotype detected translocation t(8;16). During the second day of hospitalization, the patient developed severe headache, drowsiness and vomiting. A cranial computer tomography evidenced extensive right frontal cerebral hematoma. Laboratory testing revealed prolonged PT-INR = 3,21 and APTT = 77sec, and Fibrinogen = 1,2 g/dL (normal: 1,5 – 3,5 g/L). The patient was transferred to the intensive care unit and transfusion support with fresh frozen plasma, thrombocyte and erythrocyte concentrates was initiated. On the third day, chemotherapy was started based on AML-BFM 2008, without Idarubicin, and support for tumor lysis syndrome. However, she presented neurological impairment, with anisocoria and respiratory failure requiring mechanical ventilation. Emergency craniotomy was successfully performed for intracranial decompression. Despite the intensive therapy, the patient maintained DIC and developed renal failure and death by sepsis in febrile neutropenia (germs have not been isolated) and pulmonary alveolar bleeding on the 29th day of hospitalization. **Discussion and conclusion:** the control of bleeding is essential during the induction therapy of AML patients. Chemotherapy can improve the DIC outcome by controlling leukemia, always associated with sources of fibrinogen replacement and agents that convert protein C into the activated form, not widely available in our country. Although the incidence of DIC is rare in non-APL AML, this knowledge is important, which allows the immediate recognition and treatment of this condition, allowing a better outcome for these patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.513>

512

DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE DIAGNÓSTICO NA ADOLESCÊNCIA

N.F. Beccari, G.M. Raitz, I. Garbin, L.N. Farinazzo, M.S. Urazaki, A.L.J. Silva, C.R. Camargo, C.O. Borges, J.C. Oliveira, A. Lorenzetti

Hospital de Base, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de doença de Gaucher do Hospital de Base de São José do Rio Preto. **Metodologia:** Os dados foram obtidos de forma sistemática por meio de entrevista e revisão do prontuário. **Relato de caso:** Sexo feminino, 14 anos, natural do Ceará, encaminhada ao HB para investigação de pancitopenia, hepatoesplenomegalia e fratura de fêmur. Relatava dor óssea há 05 anos, em MID e bacia, além de aumento de volume abdominal. Ao exame físico apresentava mucosas hipocoradas, fígado palpável a 3 cm de RCD e baço palpável ao nível de cicatriz umbilical, além de deformidades

ósseas. Exames iniciais: Hb 10.6 g/dL; Ht 31.8%; VCM 74.8; HCM 24.9; Leucócitos 3.420; Plaquetas 95 mil, TGO 168 U/L, TGP 298 U/L, GGT 100 U/L, FA 261 U/L, BT 1,38 mg/dL, BI 0,92 mg/dL, RET 2,5%, TAD negativo, DHL 208, creatinina 0.4 mg/dL, Ferritina 526 ng/mL, IST 18%, TIBIC 454 ng/mL, Ferro 83 mcg/dL, vitamina B12 490 pg/mL. Exames de imagem evidenciaram: Hepatomegalia leve e esplenomegalia importante (maior eixo medindo 263 mm), rim esquerdo comprimido medialmente pelo baço e necrose avascular de cabeça femoral direita. Prosseguido investigação com mielograma: medula óssea normocelular para idade e presença de macrófagos com inclusões citoplasmáticas tipo “papel amassado”, sugestivas de Doença de Gaucher. O diagnóstico foi confirmado com a dosagem de atividade de betaglicosidade, a qual estava reduzida (0,07 mmoL/L/h). Iniciado tratamento com alfa taliglicerase na dose de 30 U/kg a cada 15 dias e acompanhamento no Hemo-centro de Rio Preto. **Discussão:** A doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças lisossômicas de depósito. É doença rara, autossômica recessiva, caracterizada por mutação no gene da glucocerebrosidase1, localizado no cromossomo 1q21, que leva à deficiência de betaglicosidade. Tal alteração gera acúmulo de grandes quantidades de glicocerebrosídeos nos lisossomos dos macrófagos. Este depósito inadequado compromete baço, fígado, medula óssea, sistema nervoso central, pulmão e gânglios linfáticos. Há 03 tipos clínicos da doença: o tipo I (não-neuropática) é o mais comum e representa 95% dos casos; as manifestações podem ocorrer desde a infância até na vida adulta; entre os sinais e sintomas temos hepatoesplenomegalia, infiltração óssea, alterações hematológicas decorrentes do sequestro esplênico e da infiltração medular por células de Gaucher. O tipo 2, também chamada de forma neuropática aguda, afeta lactentes e apresenta quadro neurológico grave. O tipo 3, conhecido como forma neuropática crônica, cursa com comprometimento neurológico mais leve que o tipo 2. O diagnóstico é estabelecido por meio da dosagem da atividade da betaglicosidade ácida. O tratamento do tipo 1 é realizado por meio da reposição enzimática. **Conclusão:** Apesar da doença de Gaucher ser a mais frequente das doenças lisossômicas de depósito, é entidade rara e pouco lembrada nos diagnósticos diferenciais de hepatoesplenomegalia e pancitopenia. Os seus subtipos diferem conforme o comprometimento neurológico. Esta paciente apresenta o tipo 1. A suspeição clínica é de grande valia pois o diagnóstico tardio atrasa o tratamento e gera prejuízo funcional e impacto negativo sobre qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.514>

