

disabsortivas). O diagnóstico da MS é baseado na identificação das células clonais, infiltrados mastocitários (critério maior), através da análise das amostras em relação aos marcadores triptase e KIT (CD117), com possível presença de CD30 em quadros mais agressivos. O imunofenótipo apresenta expressão para CD25 e/ou CD2. Outros critérios menores ainda devem ser analisados, como a dosagem sérica de triptase superior a 20 ng/ml e a pesquisa de mutação KITD816V. A MS é classificada em quatro subcategorias: MS indolente (sem evidência de disfunção orgânica extracutânea), MS agressiva, MS associada a outra doença clonal hematológica e leucemia de mastócitos. Quanto ao tratamento, como no caso apresentado, a doença indolente deve permanecer sob vigilância de qualquer piora ou progressão. Substâncias como álcool, aspirina, AINEs, opióides, podem precipitar a desgranulação dos mastócitos e devem ser evitados. Nas formas agressivas, estudos recentes demonstram atividade dos inibidores de TKI (midostaurin- ativos nos casos com mutação D816V; imatinibe - casos mutação de exon 9; dasatinibe) e interferon (na gestação). Diversas outras drogas ainda estão em fase de estudo (inibidores mTOR, brentuximabe) e podem contribuir para controle da doença. **Conclusão:** A MS é uma doença hematológica rara, com diagnóstico desafiador devido ao espectro heterogêneo de manifestações. Seu tratamento, nas apresentações mais agressivas, ainda apresenta resultados modestos com as terapias atuais, reservando grandes esperanças nos estudos com tratamentos-alvo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.085>

RELATO DE CASO: DOENÇA DE GAUCHER

MA Souza^a, IR Daloy^a, VEG Silva^a, AB Amaral^b, KA Rabelo^a

^a Universidade Vale do Rio Doce (Univale),
Governador Valadares, MG, Brasil

^b Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia
do Estado de Minas Gerais (Hemominas),
Governador Valadares, MG, Brasil

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma desordem de acúmulo lipídico autossômica recessiva caracterizada pela deficiência da atividade da enzima β -glicosidase ácida (limiar patogênico entre 0-20), responsável pela metabolização do lípido glicocerebrosídeo. A doença é causada por mais de 300 mutações no gene da glucocerebrosidase localizado no cromossomo 1q21. Em consequência, o glicocerebrosídeo não-metabolizado, acumula-se nos macrófagos do sistema mononuclear fagocitário, formando a unidade morfológica da patologia, as “Células de Gaucher”. A DG pode-se apresentar por três tipos, caracterizados basicamente pela presença ou não de sintomas neurológicos. A DG Tipo I, também chamada de forma não neuropática, a Tipo II, forma neuropática aguda e a Tipo III, forma neuropática crônica. A DG tipo I, normalmente evolui para quadros de hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia, osteopenia e alterações esqueléticas. **Relato de caso:** Paciente B.S.V., masculino, 37 anos, preparador físico, previamente hipertenso desde os 34 anos. Procurou atendimento hematológico devido a quadro de plaquetopenia leve

em torno de 90.000-100.000/mm³ há pelo menos 10 anos e uma elevação da ferritina no último ano, estando em torno de 1900-2600 ng/mL. Na história clínica, referia uma fratura patológica em fêmur direito em 2011, onde foi encontrado um tumor benigno (sem mais detalhes) à época. Devido a este quadro ortopédico não usual, foi solicitado estudo medular que evidenciou biópsia de medula óssea abrigando grande quantidade de células histiocitárias exibindo amplo citoplasma por vezes com estrias contendo aspecto de “sede molhada”, em meio a séries vermelha, branca e megacariocítica sem alterações morfológicas, cujos achados de células histiocíticas compatíveis a Doença de Gaucher se mostrava evidente. O mielograma mostrou-se normocelular sem distúrbios da maturação das linhagens medulares e a presença de inúmeras células compatíveis com as células de Gaucher. Na sequência foi solicitada a dosagem das enzimas específicas, beta-glicosidase (GBA) e alfa-glicosidase (GAA) cujo resultado apresentou 0,11 mcmol/L/h e 6,44 mcmol/L/h, respectivamente. Dessa forma foi confirmado o diagnóstico da DG tipo I e o paciente aguarda a liberação do tratamento com medicamento alfataglicerose. **Conclusão:** O relato de caso visa contribuir com a suspeição para a atenção médica básica acerca do quadro de fraturas atípicas em pacientes jovens e nas investigações de quadros de ferritinas elevadas, tendo em vista o aumento substancial do exame de ferritina utilizado como exame de rotina nos consultórios médicos. Portanto, tem o intuito de mostrar a importância do papel da atenção básica, no encaminhamento dos pacientes selecionados para as especialidades específicas, para o diagnóstico e tratamento precoce da DG.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.086>

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA A LINFOMA DE HODGKIN

CPC Hugo, IOF Júnior, EDC Viana,
BAM Azevedo, CAC Lisboa, JL Vendramini,
FBC Coutinho, PCRE Ferreira, JSS Soares,
SSS Araujo

Hospital das Clínicas, Universidade Federal de
Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Relato de caso: MLO, 66 anos, feminino, admitida em 31/12/20 com quadro de febre de origem indeterminada, pancitopenia, sudorese noturna, perda de 18kg e hepatoesplenomegalia há cerca de 10 meses. Diagnóstico de HIV em uso de TARV desde 2017 com carga viral indetectável. Investigação prévia com testes rápidos para Leishmaniose e Tuberculose negativos. Admitida confusa, taquicárdica, taquipneica, febril e com hepatoesplenomegalia e linfonodomegalias cervicais. Exames com pancitopenia (Hb 5,6 g/dL, Gl 1920 $\times 10^3/\mu\text{l}$, N1260 $\times 10^3/\mu\text{l}$ e Pla 68000), aumento de proteína C reativa e LDH, tomografias com linfonodomegalias difusas. Exames de investigação mostraram: ferritina >10.000 ng/mL, triglicérides 403 mg/dL, fibrinogênio 654 mg/dL, bilirrubina total 4,39 mg/dl, com bilirrubina direta 3,68, hemoculturas negativas. Exame de medula óssea: ausência de infiltração por leucemia, sem parasitas e com figuras de hemofagocitose. Mieloculturas e pesquisa de

