

A doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo, clinicamente heterogêneo, cujo prognóstico pode variar de acordo com o subtipo de apresentação. Classifica-se como uma alteração genética rara do metabolismo lipídico, substância essa que pode se acumular em alguns órgãos principalmente no fígado, baço e medula óssea por falta ou ausência da enzima beta-glicocerebrosidase. Trata-se de um estudo de caráter exploratório transversal por meio da análise dos prontuários e resultados de exames, obtidos no serviço ambulatorial do Centro de Hemoterapia. O presente trabalho teve como objetivo a avaliação do prontuário médico de um paciente portador de Doença de Gaucher, atendido no Hemocentro, visando a observação dos sinais e sintomas presentes, cuidados necessários e o tipo de tratamento utilizado. Paciente do sexo masculino, 18 anos, solteiro, estudante que veio ao serviço pela primeira vez em 2017, com diagnóstico de doença de Gaucher tipo I (não neuropática) confirmado desde os 2 anos de idade, sendo relatada sintomatologia desde o primeiro ano de vida. Apresenta sangramento nasal e anemia crônica, com presença de esplenomegalia grau IV e hepatomegalia leve, apresentando mucosas hipocrômicas, que tiveram melhora após administração do fármaco Imiglucerase. O tratamento da paciente foi iniciado com 5 ampolas do medicamento e a partir de junho de 2018 a dose foi aumentada para 6 ampolas. No mês 08/2018 apresentava plaquetas de 98 mil, e sobrecarga de ferro com ferritina de 1004, sendo internada para biopsia hepática em 02/10/2018. No 3º mês de 2019 recebe diagnóstico de comprometimento ósseo. Com o tratamento regular, houve melhora significativa dos sintomas e a partir de junho de 2019 a dose administrada foi reduzida para 3 ampolas de 400 UI (conforme o protocolo). A paciente encontrava-se estável na última consulta, entretanto a 11 meses não comparece à instituição para o recebimento da dose do medicamento. A doença de Gaucher, sendo uma deficiência no metabolismo lisossômico por um erro genético raro que inibe a produção da enzima beta-glicosidase ácida, ocasiona o acúmulo de glicolipídeos em macrófagos principalmente no baço e fígado, podendo se apresentar também no sistema nervoso central. O paciente portador de Doença de Gaucher, pode possuir um longo curso assintomático ou apresentar sintomatologia dentro dos primeiros anos de vida, entretanto o seu diagnóstico é complexo, já que apresenta um quadro clínico semelhante a outras doenças. A análise do prontuário da paciente demonstrou melhora significativa nos sinais e sintomas da doença conforme a ocorrência progressiva do tratamento, o que demonstra a importância da adesão do paciente ao tratamento visando melhora na sua qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.328>

327

## RELATO DE CASO DE AMILOIDOSE CARDÍACA ATTR

L.L.A. Silva, T.Y. Barbeto, E.T. Calvache, J.P. Portich, R.S. Ferrelli, T.C.M. Ribeiro, D.B. Lamaison, E.D.D. Santos, C.S. Weber, A.A. Paz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

**Relato:** Homem, 94 anos, hipertenso e cardiopata isquêmica interna por anasarca. Apresentava edema de membros inferiores, ausculta pulmonar com crepitações, turgência jugular e peso 82Kg. Nos últimos seis meses, com dispnéia aos esforços, ortopnéia e dispnéia paroxística noturna. Laboratoriais: creatinina 2,17 mg/dL (TFG 26), ureia 77 mg/dL, K 3,9 mmol/L, Na 138 mmol/L Hb 11,2 g/dL, Leucócitos 2970 mm<sup>3</sup>, plaquetas 66000/mm<sup>3</sup>. Sorologias hepatites virais e HIV não reagente. Ecocardio mostrou parede posterior do VE e parede septal, ambas, com 17 mm. FE 27% e aumento da refração miocárdica, achado sugestivo de doença infiltrativa. Cintilografia miocárdica foi compatível com grau 2. Cadeias leves Kappa 82,7 mg/L, cadeias leves lambda 33,14 mg/L, relação K/L 2,5 (nefropatia 0,37 - 3,10), eletroforese de proteína sérica com imunofixação ausência de banda monoclonal, e eletroforese urinária não atingiu níveis de sensibilidade do teste. Mediante esses exames, foi estabelecido o diagnóstico de amiloidose ATTR cardíaca. Instituiu-se tratamento clínico para ICC, e paciente recebeu alta com melhora dos sintomas, pesando 70 kg. **Discussão:** A insuficiência cardíaca (IC) é uma síndrome clínica complexa que representa importante problema de saúde pública. São inúmeras as etiologias: isquêmica, hipertensiva, chagásica, bem como doenças infiltrativas. É fundamental investigar a etiologia para instituir o adequado tratamento. Nosso paciente apresentava cardiopatia isquêmica como provável causa. No entanto, verificou-se Amiloidose Cardíaca. Amiloidose é uma doença infiltrativa, coração e rins são mais comumente envolvidos. O envolvimento cardíaco está associado a maior morbidade. É essencial diferenciar o tipo de amiloidose que acomete o órgão, pois isso implicará o tratamento. Amiloidose cardíaca mais comum é amiloidose de cadeias leves (AL), mas outros tipos podem afetá-lo como amiloidose transtirretina (ATTR). ATTRm, mutante, é causada por uma mutação autossômica dominante e acomete igualmente ambos os sexos. ATTRw, selvagem, não existe mutação associada e apresenta maior prevalência em homens > 70 anos. A investigação inicia-se com imunofixação de proteínas no sangue e na urina, além da pesquisa de cadeias leves, em busca de amiloidose de cadeias leves. Caso seja negativa a pesquisa de gamopatia monoclonal, a etapa seguinte é solicitação de cintilografia com Tc<sup>99m</sup>-pirofosfato, objetivando identificar depósitos de transtirretina no miocárdio. A combinação do achado grau 2 ou 3 (concentrações intensas) na cintilografia miocárdica e ausência de proteína monoclonal na eletroforese com imunofixação sérica e urinária tem especificidade de 100% para amiloidose cardíaca ATTR, não necessitando, portanto, biópsia para fechar o diagnóstico. **Conclusão:** Amiloidose é uma doença rara, que apresenta sintomas inespecíficos,



dependendo do órgão acometido e, geralmente, é diagnosticada tardiamente, em estágio avançado. É necessário reconhecer sua apresentação, para então investiga-la. Além disso, é necessário diferenciar entre os tipos de amiloidose não só porque implica o tratamento correto, mas também porque, com o envelhecimento da população e a melhora nos testes diagnósticos, tem ocorrido um aumento na incidência de amiloidose ATTRw. Com o tratamento adequado, retardaremos o desenvolvimento da proteína amiloide, que, se não combatida, pode acarretar em disfunção de diversos órgãos, afetando a qualidade de vida do paciente com limitação funcional e até mesmo óbito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.329>

328

### RELATO DE CASO: O HISTIÓCITO AZUL-MARINHO

G.A. Maia, N.N.N. Martins

*Clínica Hematológica, Grupo Oncoclínicas, Belo Horizonte, MG, Brasil*

**Introdução:** As doenças de depósito apresentam uma diversidade de manifestações clínicas, dentre algumas delas hematológicas no qual mielograma é fundamental para o diagnóstico. A análise da morfologia das células da medula óssea fornece diversas informações, além de possibilitar a visualização de elementos atípicos envolvendo o órgão. O histiócito não é uma célula comumente encontrada na medula óssea e quando em número aumentado está associado a diversas condições clínicas. **Objetivo:** Relatar caso de paciente com histiócito azul-marinho em medula óssea. **Material e métodos:** As informações foram obtidas por meio de estudo do prontuário, entrevista com o paciente e revisão da literatura. **Resultados:** paciente do sexo masculino, 63 anos, foi encaminhado ao Hematologista para avaliação de plaquetopenia (entre 89.000 a 117.000 plaquetas/mm<sup>3</sup>), registrada desde 2018. O paciente não apresentava exames laboratoriais prévios a 2018 e fazia uso intermitente de antihipertensivos e hipolipemiantes. Não apresentava história de sangramentos ou história familiar de doença hematológica. Exame físico normal, sem alterações neurológicas ou pulmonares. Em propedêutica laboratorial, as alterações encontradas foram a hipertrigliceridemia 246 mg/dL [valor de referência até 150 mg/dL], proteína sérica monoclonal não mensurável, imunofixação sérica IgG/Kappa. Em propedêutica imagiológica, evidenciada leve esplenomegalia com presença de hemangiomas; não havia lesões ósseas. O mielograma do paciente apresentava inúmeros histócitos (6,8%) vacuolizados e de cor azul-marinho, por coloração May-Giemsa; não foram encontradas displasias ou plasmocitose. A hipótese diagnóstica principal para o caso foi a síndrome do histiócito azul-marinho. Recomendou-se ao paciente a mudança para hábitos de vida mais saudáveis e o acompanhamento regular com a cardiologia. **Discussão:** A presença de histiócitos azul-marinho na medula óssea já foi descrita em várias condições clínicas como síndrome mielodisplásicas e mieloproliferativas, doença de Niemann-Pick, talassemia, trombocitopenia imune, entre outras. A síndrome do histiócito-azul marinho

é condição rara e está ligada a alterações genéticas do gene APO E. O quadro clínico é caracterizado por esplenomegalia, hipertrigliceridemia, plaquetopenia, anormalidades hepáticas e alterações cardíacas. O diagnóstico depende da exclusão de outras doenças. A mortalidade está relacionada às alterações de base e por doença cardiovascular. **Conclusão:** O caso consistiu de uma apresentação clínica rara. Nesses casos, a busca de informações em relatos de casos é fundamental para orientar a melhor conduta a ser realizada para o paciente. O acompanhamento conjunto da hematologia e cardiologia é essencial para a melhoria da sobrevida nesses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.330>

329

### RELATO DE CASO: SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA COM ENVOLVIMENTO RENAL SECUNDÁRIA A PNEUMONIA

R.H.A.D. Santos, H.L. Bonfante, E.O.A. Pinto, A. Atalla

*Santa Casa de Misericórdia de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil*

**Apresentação do caso:** M.F.L., 2 anos e 9 meses, branco, sexo masculino, previamente hígido, nascido a termo, iniciou com quadro de tosse seca, hiporexia e febre baixa. Cinco dias após início do tratamento com antibiótico macrolídeo, apresentou piora clínica caracterizada por febre alta (acima de 39°C), taquidispneia e queda do estado, sendo realizada radiografia de tórax com consolidação em lobo médio direito. Internado para tratamento de pneumonia bacteriana evoluiu em um período de dois dias com choque séptico, insuficiência renal aguda oligúrica e insuficiência respiratória com necessidade de suporte ventilatório invasivo e terapia dialítica. Exames laboratoriais revelaram anemia, plaquetopenia, hipertrigliceridemia, ferritina elevada, fibrinogênio baixo, sorologias virais e FAN negativos. Foi iniciado pulsoterapia de metilprednisolona associado à imunoglobulina. Realizado aspirado de medula óssea que demonstrou presença de hemofagocitose e optado por associar ciclosporina ao tratamento. Fez uso por sete dias e foi suspenso por nefrotoxicidade. Na 3ª semana de tratamento, apresentava melhora clínica significativa e foi realizada biópsia renal que mostrou dano glomerular por microangiopatia trombótica aguda (MAT) e nefrite túbulo-intersticial com macrófagos ativados, provavelmente relacionado a Síndrome Hemofagocítica (SHF) com manifestação renal. Foi realizada redução progressiva da dose de corticóide e paciente teve alta na 7ª semana de internação. **Discussão:** A SHF é uma condição agressiva e potencialmente fatal que consiste em inflamação excessiva e destruição tecidual devido à ativação imune anormal. Acredita-se que o estado imune hiperinflamatório seja causado pela ausência de *downregulation* normal por macrófagos ativados. Acomete com maior frequência crianças desde o nascimento até os 18 meses de idade, mas pode afetar todas as idades. Existe a forma primária ou familiar, causada por uma mutação genética; e a secundária (esporádica ou adquirida) que ocorre em pacientes sem uma mutação familiar e que normalmente tem um gatilho claro para o desenvolvimento

