

renal crônica. Na literatura até 57% dos casos são associados à aplasia de medula, fato também observado neste estudo. Nenhum paciente apresentava síndrome mielodisplásica, mas esta associação pode ser vista em até 20% dos casos. O ecilizumabe é eficaz no tratamento, reduzindo a hemólise, risco de trombose e outras complicações, como hipertensão pulmonar, insuficiência cardíaca e falência renal. Como observado, a adesão a um tratamento endovenoso e potenciais eventos adversos deste medicamento são desafios da prática clínica diária. **Conclusão:** HPN é uma doença rara, sendo recomendado acompanhamento em centros de referência. É necessário estar alerta à sua associação com falências medulares e complicações da hemólise crônica. O manejo pode ser desafiador considerando as dificuldades de acesso à medicação, à falta de opções terapêuticas que proporcionam melhor adesão e à falha de resposta ou eventos adversos à primeira linha de inibidores de C1.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.064>

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA ASSOCIADA A SÍNDROME MIELODISPLÁSICA – RELATO DE CASO

GS Cunha-Junior^a, MR Tarla^a, JB Roque^b, ACGC Ribeiro^b, MPM Cruz^b, J Mazaroski^b, IC Agostini^c

^a Hospital São Francisco, Ribeirão Preto, SP, Brasil

^b Centro Universitário Barão de Mauá (CBM), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^c Faculdade Faceres, São José do Rio Preto, SP, Brasil

Paciente GB, 76 anos, masculino, procurou por avaliação hematólogica referindo tratamento para quadro de anemia há cerca de 1 ano, evoluindo com grande piora nos últimos 60 dias. Referia ter feito uso de vitaminas do complexo B, ferro e eritropoietina. Apesar destes tratamentos em curso, mantinha necessidade transfusional frequente. Referia também que, após sua última transfusão, apresentou quadro de urina muito escurecida. Antecedentes pessoais: hipotireoidismo em uso “Levotiroxina”. Exame físico positivo: mucosas descoradas xx/4, subictéricas, extremidades com edema compressivo xx/4, com retardo de enchimento capilar, > 5 segundos. **Exames iniciais:** Hb: 8,1 g/dL, VCM:111fL, GB: 3.400 mm³ (segmentados:1.598, linfócitos: 1.462), Plaquetas: 198.000 mm³, Reticulócitos: 4,42%, DHL: 1.190U/L, Bilirrubinas Totais: 1,24, Indiretas: 0,78 mg/dL, Ferritina: 697 ng/mL, Vitamina B12: 293 pg/mL. Exames de investigação de anemia hemolítica: Coombs Direto:Negativo, Haptoglobinas: <6 mg/dL, Dosagem G6D: 19 UI/g hemoglobina, Eletroforese de Hemoglobinas: HbA:97,3%, HbA2:2,7% e HbF: 0. Imunofenotipagem de Sangue Periférico: 15% das hemácias com perda total da expressão CD59, 70% dos granulócitos com perda da expressão CD24 e aerolisina e 82,5% dos monócitos com perda da expressão de CD14 e aerolisina. Alterações compatíveis com presença de clone de Hemoglobinúria Paroxística Noturna – HPN em hemácias, granulócitos e monócitos. **HPN:** Diferente de outras anormalidades dos eritrócitos, a HPN é uma alteração adquirida, expressa em todas as células

hematopoéticas. Consequente da mutação somática do gene PIG-A que é responsável pela produção de Glicosilfosfatidil Inusitol-GPI, âncora de proteínas na membrana celular como CD55 e CD59. A ausência parcial ou total desta proteína resulta em hemólise mediada pelo sistema complemento, intravascular, sendo essa a manifestação clássica, podendo apresentar também Falência Medular e Trombofilia. Apesar de ser uma doença clonal, não apresenta características malignas, invasão ou autonomia. Após o início de tratamento com “Ecilizumabe”, o paciente evoluiu com ótima resposta clínica, apresentando elevação da hemoglobina e se tornando independente de transfusão. Entretanto, após cerca de 2 anos voltou a apresentar anemia sintomática e a se tornar dependente de transfusão novamente. Neste momento não apresentava marcadores laboratoriais sugestivos de hemólise ou hemoglobinúria. Foi então submetido a Biópsia de Medula Óssea, que demonstrou: hiperplasticidade para idade, 75% de celularidade, com predomínio da linhagem eritróide, apresentando formas imaturas e padrão megaloblástico, com relação M:E 1:2. Além de megacariócitos pequenos e hipolobulados. A avaliação medular era compatível com Síndrome Mielodisplásica do Tipo Anemia Refratária – SMD-AR. O estudo do Cariótipo apresentava: 46 Y, com translocação (X;5). **SMD:** patologia caracterizada por alteração hematopoética clonal, com variedade de apresentações clínicas e graus variados de insuficiência medular e citopenias periféricas. **Discussão:** Diagnosticado e tratado como HPN, o paciente inicialmente respondeu bem ao tratamento, evoluindo posteriormente com nova exacerbação do quadro de anemia. Após nova investigação concluiu-se tratar de uma SMD. Entre 12,3 a 20% dos pacientes com SMD apresentam clone HPN. Chama a atenção a alteração cariotípica apresentada, translocação (X,5), sendo o cromossomo 5, comumente envolvido nas SMD e cromossomo X, local do gene PIG-A da HPN.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.065>

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA E ANEMIA APLÁSICA – RELATO DE CASO

WS Teles^a, PCCS Junior^a, MC Silva^b, RC Torres^a, RN Silva^c, MF Costa^a, A Debbo^c, ALJ Moraes^c, AMMS Barros^d, MHSS Hosanaphotmailcom^e

^a Instituto de Hematologia e Hemoterapia de Sergipe (IHHS), Aracaju, SE, Brasil

^b Faculdade Pio Décimo de Canindé do São Francisco (Fapide), Canindé de São Francisco, SE, Brasil

^c Universidade Tiradentes (UNIT), Aracaju, SE, Brasil

^d Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^e Faculdade Ages de Medicina, Jacobina, BA, Brasil

Introdução: A HPN é um distúrbio clonal causado por uma mutação adquirida no gene PIGA das células-tronco hematopoéticas. O gene PIGA, localizado no cromossomo X, codifica uma proteína que é parte integral da formação da âncora de glicosilfosfatidilinositol (GPI) para proteínas de membrana.

