

patient's clinical condition was detailed based on the analysis of medical records. In addition, a literature review on SC hemoglobinopathy was also performed. **Case report:** A 52-year-old female patient was diagnosed with SC hemoglobinopathy at the age of 45 after investigation of a single episode of arthralgia due to vaso-occlusive crisis, accompanied by anemia. At the time of diagnosis, she had moderate macrocytic anemia and the other blood count parameters were normal. Her hemoglobin electrophoresis showed the following levels of hemoglobin S: 49.2% and C: 43.1%. Since then, she has been using hydroxyurea 500 mg/day and folic acid 5 mg/day, which keep her hemoglobin above 9 g/dL, and she is asymptomatic from the point of view of anemia. The patient was instructed to undergo annual follow-up with an ophthalmologist and to practice physical exercises accompanied by a physical education teacher. Except for the slight skin pallor, the other physical examination data were normal in all clinical evaluations in these seven years after diagnosis, including absence of splenomegaly and ophthalmological impairment. **Discussion:** The patient had a late diagnosis at the age of 45, after an isolated episode of arthralgia. This can be explained by certain factors, such as: the development of hemoglobinopathy SC, a milder variant of sickle cell disease that manifests its symptoms later, originating the condition with the vaso-occlusive crisis, as in the case of the patient. Furthermore, another relevant factor for this case is that at the time of the patient's birth, it was not possible to screen for hemoglobinopathies through neonatal screening tests, because it was only introduced in Brazil in 1976, years after the patient's birth. It is observed a prevalence of 3.7% of hemoglobinopathies in the adult population in Brazil, with 2.2% being sickle cell diseases, and 30% of this value being hemoglobinopathy SC. The use of hydroxyurea, folic acid, and guidance on lifestyle contributed to the patient not experiencing a worsening of the condition, as hydroxyurea decreases the synthesis of HbS and HbC from the production of fetal hemoglobin, and the synthesis of endothelial adhesion molecules and endogenous nitric oxide, thus preventing vaso-occlusive crises, besides the other complications of this disease. In the case of hemoglobinopathy SC, it presents lower rates of morbidity and mortality due to its lesser severity and appropriate treatment that prevents the complications which are responsible for reducing the life expectancy of these patients. Just like the example of the patient in the case, who after 7 years since the diagnosis and with the appropriate treatment, is asymptomatic and with the disease under control, ensuring a better prognosis and a higher life expectancy. **Conclusion:** The description of the case highlights the need for further epidemiological studies to obtain more information regarding the incidence/prevalence of the disease, clinical manifestations, diagnosis, treatment, complications, and prognosis, including the life expectancy associated with late diagnosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1754>

MANIFESTAÇÕES HEMATOLÓGICAS DA DOENÇA DE GAUCHER: UMA REVISÃO DE LITERATURA

TP Cavalcante, AG Esmeraldo, GHO Trévia, GWC Linhares, IS Sousa, KSF Araujo, MF Azevedo, RGM Araújo, RE Romero-Filho, RF Pinheiro-Filho

Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: Esta revisão objetiva investigar e compreender dados pertinentes da doença de Gaucher em relação às manifestações hematológicas, visando aprimorar o diagnóstico precoce, o tratamento e o manejo clínico dos pacientes acometidos pela doença. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada pela análise de artigos publicados entre 2020 e 2023, escritos nas línguas portuguesa e inglesa, obtidos através das bases de dados PubMed e SciELO. Os descritores utilizados na pesquisa estão de acordo com o Sistema de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e são respectivamente “Doença de Gaucher” e “sinais e sintomas”. **Resultados:** A doença de Gaucher é um distúrbio genético autossômico recessivo, que está relacionado a deficiência da enzima glicocerebrosidase. Essa alteração acarreta no acúmulo de glicosilceramida nos lisossomos das células reticuloendoteliais e, assim, ocorre também infiltração anormal de macrófagos com glicocerebrosídio na medula óssea, além da hiperatividade e do sequestro esplênicos. Este panorama acarreta em alterações hematológicas. Os artigos pesquisados apontaram prevalência de anemia concomitante a trombocitopenia em aproximadamente 39% dos casos, sendo a anemia presente em 43% e a plaquetopenia em 64% desses, o que corrobora com dados de que cerca de dois terços dos pacientes apresentam essas alterações hematológicas. Ademais, pesquisas concluíram que aproximadamente 26% dos pacientes apresentam fadiga decorrente dessas alterações e mais de 7% possuem sangramentos ativos. Outrossim, a leucopenia e a pancitopenia também são achados relevantes que podem agravar drasticamente o quadro e o prognóstico do indivíduo ainda subdiagnosticado. Em uma avaliação de casos uma a cada seis pessoas espera sete anos para o diagnóstico e, em outra, a média de anos de investigação para a descoberta foi de cinco, logo as alterações hematológicas são indicadas como determinantes de uma suspeita precoce. **Discussão:** Todos os tipos apresentam alterações hematológicas que variam de leve a intensa. O tipo 1 que possui maior frequência e ampla idade de início e duração as alterações, variam de leve a intenso. Já o tipo 2 é o que apresenta maior intensidade nas alterações hematológicas, com menor frequência e curta idade de início, podendo ser observada nos primeiros 24 meses de vida. Inicialmente, a maioria dos pacientes são encaminhados a um hematologista, pois esplenomegalia, anemia e trombocitopenia são os sintomas mais comumente apresentados. As citopenias são atribuídas ao sequestro esplênico e a infiltração da medula óssea. Tais alterações

podem apresentar-se como fadiga, epistaxe e hematomas. A trombocitopenia pode ser consequência de diferentes, e comumente associadas, causas, sendo elas, a deterioração da megacariocitopoese em conjunto com a infiltração da medula pelas células de Gaucher ou hiperesplenismo. O diagnóstico dessa condição torna-se complicado não somente por os sintomas serem heterogêneos e não específicos, mas também pelas variáveis relacionadas a geografia e a idade do paciente. Quando tal condição é suspeita, pode-se medir a atividade da beta glicosidase nos leucócitos sanguíneos. **Conclusão:** A doença de Gaucher é uma desordem metabólica tratável. Por causa da diversidade e falta de especificidade de seus sintomas, tornam-se necessários altos níveis de atenção para garantir o diagnóstico precoce, a fim de evitar progressão da enfermidade e complicações irreversíveis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1755>

INFO-HISTIOCILOSE HEMOFAGOCÍTICA: UM RELATO DE CASO

FN Melo, JPL Puppín, PG Lorente

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A linfo-histiocitose hemofagocítica (LHH) é uma doença potencialmente letal, resultante da ativação intensa de linfócitos e histiócitos, com inflamação descontrolada, e ativação generalizada de macrófagos que fagocitam células hematopoiéticas saudáveis. Isso decorre de falha no controle inibitório dos linfócitos T citotóxicos, com produção excessiva de citocinas pró-inflamatórias e acúmulo sistêmico de células T e macrófagos ativados. A LHH pode ser hereditária ou adquirida, esta última mais comum em homens e relacionada a infecções (sendo EBV a mais comum), neoplasias, doenças autoimunes ou imunossupressão. **Relato de caso:** Paciente de 33 anos, masculino, chega ao ambulatório de Hematologia do HC-FMUSP após internação no Instituto Central do HC-FMUSP de 13/05/2022 a 20/07/2022, por complicações relacionadas à AIDS, investigando pancitopenia e linfonodomegalia cervical e axilar. Na internação, recebeu transfusões de concentrado de hemácias e aféreses de plaquetas, melhorando quadro com etoposídeo. Após alta, retorna em 3 dias para nova admissão com dor em hipocôndrio esquerdo, em pressão, que piorava ao decúbito e à inspiração profunda, e melhorava ao pressionar o local, com febre de 38°C. Curso com hepatoesplenomegalia, plaquetopenia, icterícia, recidiva de síndrome hemofagocítica evidenciada em mielograma, provável síndrome de lise tumoral, e injúria renal aguda. Em biópsia excisional de linfonodo inguinal, obteve laudo anatomopatológico de sarcoma de Kaposi, iniciando tratamento com etoposídeo. Permaneceu internado até 20/07/2022. Consultou-se na Infectologia e na Hematologia do HC-FMUSP em 01/10/2022, com dor epigástrica irradiando para abdome, em pontada, com início na noite anterior, sem melhora ao uso de analgésicos e codeína. Em atendimento no ICESP, iniciou tratamento para Kaposi em 15/09/2022 com doxorubicina. Relata surgimento progressivo das lesões. Em 02/11/2022, retorna com náuseas, vômitos, fadiga, tosse seca

e palpitação, de início há 7 dias, junto a febre nos 3 últimos dias, e evolui com dor torácica em hemitórax esquerdo inspiratório-dependente. Refere contato com adenovírus, e conjuntivite há 15 dias. Apresentava desconforto respiratório, mal-estar geral, taquipneia, uso de musculatura abdominal e tiragem intercostal, pressão arterial de 110 × 70 mmHg, temperatura axilar de 37,4°C e taquicardia. Taquipneia e saturação de 90%, melhorando apenas com máscara não reinalante 10 L/min, mas mantendo desconforto respiratório. Na UTI, foi realizada intubação orotraqueal. O paciente veio a óbito em 06/11/2022, por choque séptico, como consequência de uma pneumonia oportunizada pelo quadro de AIDS. **Discussão:** A síndrome linfocitotóxica hemofagocítica, caracterizada por hiper-ativação de linfócitos T e macrófagos, inflamação sistêmica e fagocitose de células hematopoiéticas, é uma doença rápida e fatal e de diagnóstico precoce essencial, apesar dos sintomas vagos. Para diagnóstico, são necessários 5 de 8 critérios: febre, citopenia em duas linhagens, esplenomegalia, hipertrigliceridemia, hemofagocitose em medula óssea, células NK inativas, hiperferritinemia e aumento de IL-2R. Febre de origem obscura com hepatoesplenomegalia é quase sempre presente. Excluir câncer hematológico e identificar pacientes de risco é crucial. **Conclusão:** O relato mostra um paciente com HIV e altas cargas de EBV, com evolução fatal por reativação da LHH. Em casos como esse, tal suspeita diagnóstica deve ser considerada, dado os fatores de risco, para iniciar tratamento precoce e evitar prognósticos desfavoráveis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1756>

MODELO DE PROJETO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA EM LIGA ACADÊMICA: INVESTIGANDO NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

MHF Nascimento, DS Medeiros, LGR Vieira, ML Valadares

Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

Objetivos: Este trabalho tem como objetivo apresentar o modelo de projeto de pesquisa “Investigando neoplasias hematológicas”, idealizado pela Liga Acadêmica de Oncologia e Hematologia de Natal, da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN). O projeto propõe a produção e discussão científica por meio de trabalhos de pesquisa que traçam o perfil epidemiológico de neoplasias hematológicas no Rio Grande do Norte. **Materiais e métodos:** Os dados utilizados serão obtidos através da plataforma DATASUS e do projeto “Análise Clínica-Epidemiológica dos Portadores De Doenças Hematológicas” desenvolvido na UFRN. Serão incluídos os pacientes diagnosticados com Leucemias, Linfomas e Mieloma Múltiplo no RN. Além do diagnóstico, também será avaliada a faixa etária e o sexo dos pacientes. Por conseguinte, os dados serão estratificados e a incidência será dividida por mesorregiões do RN, definidas pelo IBGE. As informações coletadas serão discutidas entre os membros e preceptores da liga acadêmica. **Resultados:** Por meio da avaliação epidemiológica acerca das