

correspondentes. Contudo, até chegar-se ao diagnóstico e tratamentos corretos, ela foi erroneamente diagnosticada com outras condições. Considerando estudos recentes que mostram redução significativamente grande na expectativa de vida de seus portadores, e sabendo que PTC é tratável, reconhecer seus sintomas para fazer o diagnóstico correto, identificar doenças subjacentes causadoras e tratar a porfíria e suas complicações precocemente são cruciais. **Conclusão:** Este relato demonstra a necessidade do diagnóstico correto e do manejo adequado dos sintomas de PCT a fim de garantir qualidade de vida ao paciente portador e impedir a progressão da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.015>

SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER MANEJADA COM USO DE BEVACIZUMAB: UM RELATO DE CASO

JGF Vargas, ESA Lisboa, R Galli, LB Bosso

Hospital Regional Universitário dos Campos Gerais,
Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A síndrome de Rendu-Weber-Osler, também conhecida como telangiectasia hereditária hemorrágica (THH), é uma rara doença caracterizada por angiodisplasia desordenada, de traço autossômico dominante. O quadro clínico é composto por epistaxe, sangramentos do trato gastrointestinal e telangiectasias disseminadas. O diagnóstico se dá pelos critérios Curação que incluem as manifestações típicas da doença e a presença da condição em parentes de primeiro grau. A doença é a segunda desordem hereditária hemorrágica mais comum no mundo, apesar disso, ainda não existem tratamentos sancionados pelas agências de vigilância em saúde focados nos sangramentos, fazendo apenas a palição dos sintomas através de hemotransfusões, infusões de ferro e intervenções hemostáticas. O objetivo deste relato consiste em repercutir um quadro de anemia ferropênica secundária à Síndrome de Rendu-Osler-Weber que obteve melhora significativa após o tratamento com agentes anti-VEGF, como preconizado no estudo InHIBIT-Bleed. **Relato de caso:** J.P.S., 53 anos, procurou um hospital do sul do Brasil com queixa de epistaxe grande volume há mais de 10 anos, várias vezes por semana, refratária a tratamentos de cauterização. Sem sangramentos em outras localizações. Possui familiares em primeiro grau com histórico semelhante. Apresentava palidez cutâneo-mucosa associada a telangiectasias espalhadas pela região de tórax, membros superiores, face e orofaringe. Sem histórico de comorbidades ou uso de medicamentos. Constatou-se quadro de anemia ferropênica por meio de exames laboratoriais. Após a exclusão da hipótese de coagulopatia, foi firmado o diagnóstico de THH baseado nos critérios de Curação (4 pontos). A princípio, optou-se pelo manejo do quadro com reposição parenteral de ferro e uso de ácido tranexâmico conforme a necessidade. Devido à persistência clínica, a abordagem visou a aquisição via judicial do medicamento Bevacizumab, um anticorpo monoclonal humanizado (anti-VEGF) que foi utilizado com resultados promissores no tratamento da doença no estudo InHIBIT-

Bleed. Foram realizados 8 ciclos de infusão, como previsto pelo estudo, em um período de 4 meses com reposição de ferro elementar concomitante conforme necessidade. O paciente evoluiu de maneira excelente após a realização das infusões, com resolução da ferropenia e sem necessidade de retomar a reposição parenteral de ferro. **Discussão:** A gênese da THH é explicada por mutações nos genes de proteínas da família do TGF- β que resultam em angiogênese desregulada explicando a presença de telangiectasias frágeis nas mucosas nasal e gastrointestinal e os sangramentos recorrentes que levam ao desenvolvimento de anemia ferropênica. O manejo prévio era restrito ao controle dos sintomas decorrentes do sangramento, contudo, após a descoberta de níveis elevados do fator de crescimento endotelial vascular (VEGF) como uma das inúmeras proteínas envolvidas na angiogênese desregulada, foram realizados estudos com resultados promissores utilizando agentes anti-VEGF como o Bevacizumab no tratamento da condição. No relato de caso em questão os resultados encontrados estão em consonância com a eficácia do tratamento descrito no estudo InHIBIT e apontam para uma possível alteração na abordagem de quadros de Telangiectasia Hemorrágica Hereditária. **Conclusão:** No relato de caso em questão os resultados encontrados estão em consonância com a eficácia do tratamento descrito no estudo InHIBIT e apontam para uma possível alteração na abordagem de quadros de THH.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.016>

HEPATOPATIA POR HEMOCROMATOSE ASSOCIADA A MUTAÇÃO DO GENE C282Y

ER Santos^a, BAS Corrêa^a, CM Tana^a,
HCO Vida^a, JVM Thiago^a, LBR Bernardes^a,
MD Magalhães^a, VA Silva^b

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM),
Patos de Minas, MG, Brasil

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

Introdução: A Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença autossômica recessiva que provoca o aumento da absorção intestinal de ferro que, em excesso, se deposita em órgãos como o fígado, causando cirrose hepática e aumentando o risco de neoplasias, principalmente os carcinomas hepatocelulares, uma das principais causas de morte prematura na doença não tratada. O presente relato de caso tem como objetivo ilustrar um caso de hepatopatia por HH associada a mutação do gene C282Y. **Relato de caso:** Paciente, mulher de 30 anos, portadora de hipotireoidismo, possui uma filha hígida e pai portador de leucemia. Atendida em regime ambulatorial na rede privada, encaminhada em razão de IST de 90%, e sinais laboratoriais de lesão hepática por sobrecarga de ferro. Na consulta, refere apenas fadiga. Traz exames laboratoriais (16/01/23): Ferritina > 1.600, HBsAg e Anti-HCV negativos, Epstein Barr IgM: 12 e IgG: > 750. À investigação, realizou-se Ressonância Magnética (02/01/24) que observa parênquima hepático com intensidade de sinal difusamente reduzido em todas as seqüências, relacionado a depósito férrico e conclui

sinais de acentuada sobrecarga férrica hepática. Exames laboratoriais posteriormente realizados (15/01/24) mostram elevação de marcadores de lesão hepática TGO: 320; TGP: 396; GGT: 96; FA: 179. Ao avaliar perfil de bilirrubinas observa-se BT: 1,03; BD: 0,42 e BI: 0,61. TIBIC: 273 com IST de 90%. Mutação C282Y homozigoto positiva. A paciente foi tratada com 10 sessões de sangria. Exames pós sangria: Ferritina: 85, IST: 42%, porém manteve aumento de transaminases. Foi encaminhada para o gastroenterologista para investigação de demais causas de hepatopatia. **Discussão:** A mutação p. C282Y no gene HFE, onde cisteína é substituída por tirosina, causa disfunção na proteína HFE, responsável na regulação da hepcidina e absorção de ferro. Em homozigose, essa mutação leva à deficiência de hepcidina e ao excesso de ferro intestinal. A genotipagem para p.C282Y é essencial para o diagnóstico em indivíduos com IST > 45% (mulheres) e > 50% (homens), além de ferritina > 200 ng/mL (mulheres) e > 300 ng/mL (homens). O rastreamento semestral para carcinoma hepatocelular via ultrassonografia é recomendado, complementado por RM ou TC se necessário. A flebotomia é o tratamento de escolha, indicada para homens e mulheres com ferritina > 300 ng/mL (pós-menopausa) ou > 200 ng/mL (pré-menopausa) e IST $\geq$ 45%. Na fase de indução, retira-se 400-500 mL de sangue semanalmente até que a ferritina atinja 50 ng/mL, seguindo-se a fase de manutenção com flebotomias a cada 1-4 meses, mantendo a hemoglobina acima de 11 g/dL e monitorando ferritina e IST regularmente. **Conclusão:** A HH pode levar a condições graves como cirrose hepática e carcinoma hepatocelular. Este relato destaca a importância do diagnóstico precoce e da flebotomia individualizada para o tratamento e prevenção de complicações. O manejo adequado melhora a qualidade de vida e reduz a mortalidade associada à doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.017>

USO DO BEVACIZUMABE EM PACIENTE COM TELANGECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO

IGF Navarini, CI Silva, D Mattia,
DFP Yamamoto, EJ Schorner, G Schweitzer,
NL Daniel, PCA Saldanha, VKB Franco,
BB Teixeira

Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC),
Florianópolis, SC, Brasil

Introdução: A Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma doença autossômica dominante caracterizada pela presença de malformações vasculares. Manifestações hemorrágicas de cavidade nasal e de trato gastrointestinal (TGI) são comuns e têm impacto significativo na qualidade de vida. Resultam também em recorrentes busca por assistência médica de emergência e risco de vida. O controle dos sintomas varia conforme o foco de sangramento. No entanto, séries não controladas demonstraram que o bevacizumabe intravenoso, agente antiangiogênico que inibe o fator de

crescimento endotelial vascular (VEGF), reduziu a epistaxe, melhorou quadros de anemia, reduziu as necessidades de transfusão e infusões de ferro, e melhorou a qualidade de vida dos pacientes do estudo. Mais evidências para orientar seu uso são aguardadas e, indicação segue *off label*, o que dificulta o acesso a medicação. O objetivo deste artigo é relatar a primeira experiência de uso do bevacizumabe em paciente com THH de difícil controle pela equipe do Hospital Universitário (HU) em Florianópolis. **Descrição do caso:** Relatamos o caso de um paciente do sexo masculino, 66 anos, com diagnóstico de THH, que acompanha desde 2014 no HU. O paciente apresenta quadro de anemia de difícil controle há 5 anos, com episódios frequentes de epistaxe e predominante sangramento pelo TGI: melena crônica, e endoscopia digestiva alta com angiectasias em língua, esôfago e duodeno. No decorrer do acompanhamento, foram realizadas tentativas de tratamento com talidomida, eritropoetina e tamoxifeno com resposta insatisfatória. Tratamentos endoscópicos com plasma de argônio foram realizados com pouca efetividade pela característica difusa do acometimento de TGI. Desde então, o paciente recebe ácido tranexâmico oral de forma contínua e reposição semanal de sacarato de hidróxido de ferro 100 mg por ampola, média de 4 a 6 ampolas por semana continuamente, com intuito de manutenção de ferritina em 50-100 mcg/dL. Além disso, o mesmo comparece ao serviço de hemoterapia duas a três vezes por semana para transfusão de concentrado de hemácias (CH) e, ainda assim, permaneceu com hemoglobina sérica média de 5,8 g/dL e necessidade total de 154 CH nos últimos 12 meses. Em três de julho de 2024 foi administrada a primeira dose de bevacizumabe 200 mg (5 mg/kg) com hemoglobina prévia de 6,7 g/dL. Nas semanas imediatas à aplicação, o paciente referiu redução significativa nos episódios de sangramento observados. Em oito de julho de 2024, sua concentração sérica de hemoglobina era de 7,8 g/dL, e até a data da 2ª aplicação alcançamos o pico de 9,5 g/dL de Hemoglobina sem transfusões. Observamos queda na taxa mensal do uso de CH em 72% no primeiro mês de uso. O paciente permanece em monitoramento clínico e laboratorial, com raras necessidades transfusionais e sem efeitos adversos relatados até o momento, e plano de manutenção do tratamento no decorrer de 12 meses. O mesmo paciente tem 2 irmãos com semelhante situação clínica que atualmente aguardam o acesso a medicação. **Conclusão:** Por tratar-se de condição rara com limitadas opções, novas abordagens terapêuticas na THH com anemia e sangramentos refratários são necessárias. A imediata resposta ao uso de bevacizumabe, descrita no presente caso, trouxe grandes expectativas a equipe assistente e ao paciente, que buscaram opção atualmente *off label* pela ausência de outras opções e gravidade clínica. A ação do fármaco na fase inicial do tratamento foi além do esperado, e caso sustentada conforme os relatos literários existentes sugerem, acreditamos ter potencial de modificar a história natural da THH refratária. Diante disso, é mais que nunca essencial estudos controlados sobre o assunto que possam melhor definir seu potencial terapêutico e riscos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.018>