

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>