

divididas em vários grupos, em que se coloca a “Reação Febril Não-Hemolítica” e a “Contaminação Bacteriana” como Tipos de Reação distintos, não admitindo, portanto, um entrelaçamento das duas patogêneses e a contribuição das bactérias no desenvolvimento da RFNH. **Conclusão:** Conclui-se que o papel das bactérias na patogênese da RFNH é pouco consolidado. Cabe-nos agora investigar se esta contribuição de fato é insignificante ou se é subnotificada, como podem sugerir os achados das pesquisas desta revisão.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.245>

CIRROSE HEPÁTICA SECUNDÁRIA À AMILOIDOSE AL: UM RELATO DE CASO COM PREDOMÍNIO DA CADEIA LEVE KAPPA (κ)

JIOD Santos^a, JAF Neto^b, RA Assis^{a,b}, CBL Oliveira^b, CFR Souza^b, LA Macedo^b, LEL Leite^a, RIN Rocha^a, PBT Ernesto^a, RSF Bona^b

^a Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital Esperança Recife, Recife, PE, Brasil

Introdução: a amiloidose é caracterizada por deposição de fibrilas amiloides nos tecidos. Classifica-se como primária ou sistêmica. Dos casos de amiloidose, 70% são do tipo cadeia leve de imunoglobulina (al), com predominância de *lambda* (λ). **Objetivo:** Relatar um caso de cirrose hepática secundária à amiloidose al, com predomínio da cadeia leve *kappa* (κ). **Relato de caso:** homem, 78 anos, portador de hipertensão arterial e fibrilação atrial, com relato de hiporexia, constipação intestinal, edema progressivo em membros inferiores (mmii) e perda ponderal de 8kg nos últimos 30 dias. Antecedente pessoal apenas de tabagismo, com cessação há 20 anos. Antecedente familiar de parentes de primeiro grau com cardiopatia de etiologia indefinida. Sem história pessoal ou familiar de nefropatia, hepatopatia ou doenças hematológicas. Ao exame físico, apresentava-se hipocorado (+/4+), anictérico, ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações; abdome sem ascite ou visceromegalia palpável e edema em mmii (1/4+). Exames complementares com os seguintes resultados: hb: 11.4 g% (vcm > 90fl; hcm: 29pg); leucocitos: 6.450/mm³; plaquetas: 183.000/mm³; inr: 1,3; tgo: 50 u/L; tgp: 29u/L; fa: 351u/L; ggt: 715 u/L; creatinina: 1,75 mg/dL; bilirrubina total: 0,5 mg/dL; proteinúria de 24h: 3,4 g; freelite: kappa: 101 mg/dL; lambda: 38.5 mg/dL (k/L: 2,61; k - l: 62.5 mg/dL); fator x: 59.2%. Eletroforese sérica de proteínas sem alterações. Sorologias negativas. Ressonância magnética de abdomen com contraste: fígado com contornos discretamente lobulados, com fibrose periportal e ascite leve. Ecocardiograma transtorácico com strain sem alterações. Endoscopia digestiva alta com gastropatia da hipertensão porta. Mielograma com normocelularidade, com 8,4% de plasmócitos. Anatomo-patológico de

medula óssea com hiperplasticidade (70%) e presença de alguns plasmócitos bem diferenciados. Biópsia renal compatível com doença de depósito betafibrilose. Biópsia de fígado com presença de amiloidose ao vermelho do congo e espectrometria de massas com amiloidose do tipo al (cadeia leve de imunoglobulina do tipo kappa). Paciente evoluiu com episódios de hipotensão e queda do estado geral, exames laboratoriais com função renal comprometida (creatinina: 3.2), sendo iniciado antibioticoterapia, droga vasoativa e encaminhado à uti. Três dias após, optado por iniciar 1º ciclo de quimioterapia com protocolo daracybord (ciclofosfamida; bortezomibe; daratumumab; dexametasona). 48h após, paciente evoluiu com piora infecciosa, sendo necessário escalar antibioticoterapia e associar anti-fúngico, mas sem resposta às medidas instituídas, evoluindo para óbito. **Discussão:** a idade média no diagnóstico de amiloidose al é de 64 anos, com predomínio do gênero masculino (60%). O principal órgão acometido é o rim, seguido do coração, sistema nervoso e fígado. O diagnóstico depende da apresentação clínica, marcadores laboratoriais, exames de imagem e histológicos, sobretudo o vermelho de congo e a espectrometria de massas. O tratamento de escolha é com o protocolo daracybord e transplante de medula óssea em casos selecionados. **Conclusão:** Torna-se essencial um diagnóstico precoce para a instituição da melhor terapêutica, com o objetivo de melhorar a sobrevida e diminuir o acometimento sistêmico inerente à patologia. Concomitantemente, deve-se atentar para as consequências indesejáveis da quimioterapia, tais como a propensão à infecção.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.247>

SÍNDROME HEREDITÁRIA HIPERFERRITINEMIA-CATARATA - UM RELATO DE CASO NO INTERIOR DO RIO GRANDE DO SUL

AA Hofmann, TD Mora, A Pagnussat, MH Muller, G Wichnovski, JG Chiarello

Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões (URI), Erechim, RS, Brasil

Objetivo: Relatar caso de síndrome de hiperferritinemia-catarata congênita. **Introdução:** A síndrome hiperferritinemia-catarata (SHC) é uma condição genética autossômica dominante rara, caracterizada pelo elevado nível sérico de ferritina. A regulação da concentração intracelular de ferro é mediada pela região 5'UTR do gene da cadeia leve da ferritina (FTL), situado no cromossomo 19q13 e por proteínas reguladoras de ferro. Dessa forma, quando há mutações específicas nessa região, o ferro é incapaz de se ligar à sua proteína reguladora. Com isso, os níveis de ferritina aumentam consideravelmente devido à síntese constante de FTL, sem sobrecarga de ferro. Essa síndrome apresenta-se precocemente através da catarata bilateral

devido ao acúmulo de ferritina no cristalino, no entanto, por ser uma condição rara, muitos pacientes são diagnosticados erroneamente. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, caucasiana, 10 anos, assintomática, foi encaminhada ao serviço de hematologia em por apresentar aumento nos níveis séricos de ferritina (1.129 ng/mL), perfil ferro dentro da normalidade, sem diagnóstico estabelecido. Os exames laboratoriais foram repetidos e ampliados para investigação de condições inflamatórias associadas. Resultados dos exames demonstraram permanência da hiperferritinemia sem sinais de sobrecarga de ferro. Provas autoimunes e reumatológicas negativas, assim como as sorologias e função renal e hepática. Prosseguindo a investigação de doenças familiares, a mãe da paciente referiu ter sido diagnosticada com catarata aos 15 anos. Devido à suspeição de síndrome de hiperferritinemia-catarata hereditária, fizemos anamnese direcionada e questionamos a paciente sobre alteração visual, a mesma afirmou turvamento visual e visão embaçada, dessa forma, foi encaminhada para avaliação com o oftalmologista, confirmando catarata e encaminhada para correção cirúrgica. **Discussão:** A SHC é uma doença autossômica dominante rara, causada por mutações na região 5'UTR do gene FTL. No Brasil, a prevalência dessa doença é desconhecida e muitos casos tendem a ser subestimados já que esse distúrbio é frequentemente diagnosticado erroneamente como hemocromatose hereditária, uma patologia que também cursa com hiperferritinemia, porém há sobrecarga de ferro associada. Os achados patognomônicos da SHC incluem catarata congênita com níveis elevados de ferritina em exames laboratoriais, enquanto os níveis ferro sérico e saturação de transferrina são normais. A hipótese mais aceita para o desenvolvimento da catarata bilateral é o acúmulo de ferritina depositada na forma de cristais precipitados no córtex do cristalino. Ainda, a morfologia das cataratas na SHC difere dos outros tipos de catarata, o que pode ser útil para o diagnóstico da patologia. De acordo com outros relatos de SHC publicados, o diagnóstico é frequentemente confirmado por pesquisa de mutações na região 5'UTR do gene FTL, o que contribui para diagnóstico preciso e tratamento adequado. Todavia, não dispomos de exames genéticos e diante das características clínicas, laboratoriais e histórico familiar, o distúrbio pode ser manejado como SHC. **Conclusão:** Em pacientes com SHC, a única anormalidade clínica é a presença de catarata congênita. Portanto, é essencial que médicos oftalmologistas testem os níveis de ferritina durante a investigação de cataratas, principalmente em crianças. Da mesma forma, toda a hiperferritinemia inexplicada deve ser encaminhada para avaliação oftalmológica pois, mesmo que assintomática, o diagnóstico correto favorece intervenções específicas em tempo adequado. Ademais, relatos como este são necessários, visto que essa condição é extremamente rara e há escassa literatura sobre o tema.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.248>

ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME POEMS E O IMPACTO NA SOBREVIVÊNCIA DO PACIENTE: UM RELATO DE CASO DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO NA PRÁTICA CLÍNICA

JIOD Santos^a, JVC Machado^b, JO Vieira^{a,b,c}, MFH Costa^{a,b,c}, ASA Silva^c, PBT Ernesto^a, LEL Leite^a, RIN Rocha^a, MCMC Lima^b, WAPA Júnior^a

^a Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: A Síndrome POEMS, ou mieloma osteoesclerótico, resulta de distúrbio clonal de células plasmáticas. É uma doença rara, com 0,3 casos por 100.000 habitantes. Caracteriza-se por polirradiculoneuropatia, organomegalia, endocrinopatia, alterações cutâneas e hematológicas. **Objetivo:** Relatar a dificuldade diagnóstica da Síndrome POEMS e o impacto na sobrevivência do paciente. **Relato de caso:** Mulher, 57 anos, admitida com quadro de parestesia em pododáctilos bilateral e lesões eritematosas em tronco e membros, com início em fevereiro de 2019. Em agosto/2021 (1ª consulta com neurologia) realizou eletroneuromiografia (ENMG) de membros inferiores (MMII) compatível com polineuropatia. Iniciou pregabalina e duloxetine. Em outubro/2021, houve piora do quadro neurológico inicial, associado à diminuição de força em MMII. Realizada punção de liquor cefalorraquidiano (LCR) e nova ENMG, sugestivos de Polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crônica (PIDC), evoluindo com melhora após pulsoterapia com metilprednisolona. Em março/22, paciente apresentou nova recaída neurológica, apresentando-se com instabilidade de marcha, compatível com “marcha do pé caído”. Entre maio e outubro/22 fez corticoidee imunoglobulina com piora da fraqueza dos MMII, parestesias distais em MMSS, disfonia, sarcopenia e dispneia aos esforços, além de vários hemangiomas cutâneos. Vitamina b12 > 300 pg/mL, bem como exames sorológicos e marcadores de autoimunidade negativos. A RNM demonstrou discopatia torácica difusa sem compressão, e hemangioma no corpo vertebral de T4. USG com hepatoesplenomegalia, pólipos na vesícula biliar, nódulos TIRADS-2 em lobo direito, e TIRADS-4 em lobo esquerdo, linfonodomegalia com espessamento cortical no nível II à esquerda, e nervos tibiais e ulnares difusamente espessados bilateralmente. A Tomografia com lesões osteoblásticas em L3 e S1, acometimento em mosaico e vidro fosco pulmonar, e esplenomegalia homogênea. PET-CT observou-se lesão esclerótica de íliaco direito e sacro, sem hipermetabolismo glicolítico. Ainda com polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora. BMO 10-20% de plasmócitos,