

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, causada por mutações no gene GBA1, que resultam na deficiência da enzima glicocerebrosidase e no acúmulo de glicocerebrosídeos predominantemente no fígado, baço e medula óssea. **Objetivos:** Avaliar a resposta ao tratamento de pacientes com DG tipo 1 acompanhados no ambulatório de Hematologia Geral do Hospital das Clínicas da UFMG (HC-UFMG), e a prevalência de alterações clínicas no seguimento. **Material e métodos:** Foram analisados 35 pacientes com DG tipo 1 em acompanhamento no ambulatório de Hematologia Geral do HC-UFMG. As informações sobre os pacientes foram coletadas dos prontuários médicos de forma retrospectiva. Foram avaliados os seguintes parâmetros: anemia, medicamento utilizado, falha a tratamento prévio, presença de hepatomegalia, esplenomegalia, manifestações osteoarticulares, Síndrome Parkinson-like, hipertensão pulmonar, astenia, fadiga, e incidência de neoplasias. **Resultados:** Dos 35 pacientes, 20 (57%) são do sexo feminino. A mediana de idade foi de 40 anos. O tempo em acompanhamento no serviço oscila de 2 a 26 anos. A anemia teve boa resposta ao tratamento, com média do nível de hemoglobina prévia ao tratamento de 11.71 ± 2.47 mg/dL, significativamente menor que dois anos após tratamento ($p=0.003$) e no seguimento atual ($p=0.002$). Vinte e um pacientes (60%) usam Imiglucerase, 12 pacientes (34,2%) usam Alfa Taliglucerase e 2 (5,8%) usam Miglustate. Houve 17% de falha ao tratamento prévio com Imiglucerase. Foi visto presença de hepatomegalia em 22 casos (62.8%), esplenomegalia em 24 (68.5%), alterações osteoarticulares em 12 (34.2%), Síndrome Parkinson-Like em 2 (5.7%), hipertensão pulmonar em 3 (8.5%), neoplasia em 4 (11.4%), astenia em 16 (45.7%) e fadiga em 17 casos (48.5%). **Discussão dos resultados:** A variante tipo 1 é a mais frequente na DG, representando cerca de 99% dos casos. O espectro clínico varia desde ausência de sintomas até comprometimento orgânico grave. Anormalidades hematológicas, visceromegalias, distúrbios esqueléticos e síndrome Parkinson-like são parte das manifestações clínicas. O diagnóstico correto e o tratamento precoce com a terapia de reposição enzimática (TRE) (Imiglucerase/Alfa Taliglucerase) ou com inibidor da síntese do substrato (ISS) (Miglustate) reduz as chances de complicações irreversíveis. Com tratamento adequado, a maioria dos doentes se recupera da anemia, assim como observado na amostra analisada. As visceromegalias são comuns ao diagnóstico e podem regredir com o tratamento, entretanto, seu comportamento não é completamente conhecido e sua avaliação quase sempre fica prejudicada pela indisponibilidade de métodos que permitam uma avaliação quantitativa da resposta ao tratamento ao longo do tempo. A hipertensão pulmonar é rara e a resposta à TRE é variável. A Síndrome Parkinson-Like é infrequente e foi observada em 5,7% dos casos deste estudo. A astenia e a fadiga são achados frequentes, e tem grande impacto na qualidade de vida. O risco de neoplasias oscila entre os estudos, mas o risco relativo de desenvolver mieloma múltiplo parece ser maior entre os portadores de Doença de Gaucher. Na

amostra estudada, não foi observado nenhum caso de mieloma múltiplo. **Conclusão:** O tratamento correto é eficaz na melhora dos parâmetros clínico-laboratoriais. Novos estudos, com maior número de pacientes e de longa duração são necessários para avaliação da resposta terapêutica a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.251>

LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA À INFECÇÃO POR MICOBACTÉRIA COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DE SÍNDROME MONOMAC EM PACIENTE COM MUTAÇÃO DE GATA2 – RELATO DE CASO

LB Anastacio, PDT Oliveira, LL Paula, JC Leite, AL Costa

Hospital Felício Rocho, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Descrição de um caso de linfocitose hemofagocítica (LHH) secundária a infecção por micobactéria em um paciente portador da síndrome de monocitopenia e infecção micobacteriana (MonoMAC) em contexto de mutação do GATA2. **Material e métodos:** Relato de caso descritivo, retrospectivo e observacional realizado a partir de dados obtidos por meio da análise de prontuários eletrônicos de paciente internado em instituição privada de referência em Hematologia no estado de Minas Gerais. **Resultados:** Paciente sexo masculino, 16 anos, portador de Síndrome de Cimitarra e obesidade. Iniciou quadro de febre de origem indeterminada alguns dias prévios à sua internação hospitalar na unidade que realizou seu primeiro atendimento. Exames evidenciavam pancitopenia leve, em especial monocitopenia acentuada, sem outros comemorativos. Neste local, intercorreu com múltiplas sepses e evoluiu com linfonodomegalias, tendo sido realizada biópsia excisional de um destes linfonodos. A avaliação anatomo-patológica evidenciou infecção por micobacteriose, não sendo possível identificar a espécie. Posteriormente intercorreu com piora de citopenias, aumento de febre e deteriorização gravíssima de função hepática, sendo assim transferido para hospital referência em hematologia e gastroenterologia visto possibilidade de indicação de transplante hepático. Neste segundo nosocômio, no qual o presente caso clínico se desenvolve, foi diagnosticado com LHH (HSCORE 319 pontos). Iniciado tratamento para micobacteriose e corticoterapia para linfocitose. Manteve-se refratário a 1ª linha terapêutica, tendo utilizado imunoglobulina como 2ª linha e, posteriormente, etoposídeo como 3ª linha de tratamento. Devido LHH refratária, com plaquetopenia e febre persistentes, realizou-se PET-CT, para propedêutica. Este evidenciou linfonodomegalias importantes, com SUV elevado. Realizada nova biópsia de linfonodo mediastinal, cujo anatomo-patológico evidenciou tuberculose ganglionar, sem sinais de malignidade. Manteve tratamento com etoposídeo e tuberculostáticos, com melhora parcial de alterações

laboratoriais até condições clínicas de alta hospitalar. Ambulatoriamente permaneceu em uso de manutenção de etoposídeo, mantendo monocitopenia e plaquetopenia. Devido q quadro arrastado sem resolução completa e monocitopenia e plaquetopenia persistente, optou-se por realização de screening genético. Este, por sua vez, evidenciou mutação de GATA2, diagnosticando o paciente como síndrome MonoMAC. Assim, devido a elevado risco de desenvolvimento de neoplasias hematológicas secundárias (devido q audro genético de base) bem como controle parcial de LHH, optou-se por encaminhada o paciente para transplante de medula óssea. **Discussão/Conclusão:** O contexto de infecções persistentes, monocitopenia sustentada e infecções por micobacterias do paciente em questão, sugeriram busca para possibilidade de imunodeficiências primárias. Imunodeficiências do hospedeiro, estão envolvidas na patogênese das infecções por micobacterioses e vem ganhando destaque científico, podendo destacar alterações do gene Guanine-adenine-thymine-adenine 2 (GATA2), um fator regulador mestre da hematopoiese. A síndrome MonoMAC é causada por mutações heterozigóticas em GATA2, que além de infecções oportunistas também encontra-se associado a malignidades hematológicas (SMD/LMA familiar). Neste contexto, destaca-se o TMO alogênico como uma das estratégias terapêuticas mais adequadas para controle da síndrome descritas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.252>

DOENÇA DE CLASTLEMAN MULTICÊNTRICA COM SÍNDROME TAFRO (IMCD-TAFRO) – RELATO DE CASO

LB Anastacio, PDT Oliveira, JC Leite, LL Paula, HM Oliveira

Hospital Felício Rocho, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Descrição de um caso de Doença de Clastleman Multicêntrica (DCM) com Síndrome TAFRO associada. **Material e métodos:** Relato de caso descritivo, retrospectivo e observacional realizado a partir de dados obtidos por meio da análise de prontuários eletrônicos de paciente internado em instituição privada de referência em Hematologia no estado de Minas Gerais. **Resultados:** Paciente sexo feminino, 41 anos, sem comorbidades prévias relevantes. Procurou atendimento em hospital referência de belo horizonte devido a quadro de náuseas, vômitos, hiporexia, aumento do volume abdominal e edema de membros inferiores sem causa definida. Propedêutica radiológica evidenciou ascite, derrame pleural, linfonodomegalias abdominais e retroperitoneais e hepatoesplenomegalia. Realizada biópsia excecional de um deste linfonodos através de laparoscopia. Enquanto aguardava laudo anatomopatológico (AP) e imunohistoquímica (IHQ), apresentou piora importante de função renal e febre de origem obscura. Também apresentou citopenias novas (em especial anemia), tendo sido, também, realizada estudo

medular. A despeito de múltiplas drenagens de líquido ascítico, manteve recolecções persistentes. Também apresentou piora progressiva de função renal, sendo iniciada terapia de substituição renal neste contexto. Enfim, AP e IHQ evidenciaram ausência de doença linfoproliferativa clonal com evidência de doença de clastleman (DC) em ambos os exames. AP de biópsia de medula evidenciou aumento de fibrose (trama reticular – MF2). Considerando diagnóstico de DCM de acordo com exames de imagem e AP característica, foi possível, também, classificar a paciente como portadora de síndrome TAFRO neste contexto (anasarca, derrame pleural, ascite, fibrose reticulínica, insuficiência renal, organomegalia). Devido a quadro clínico grave com deteriorização, solicitado PCR para rastreio do Herpes Vírus 8 (HHV-8) e HIV. Também iniciado Rituximabe e corticoterapia até liberação dos exames. Posteriormente evidenciou-se ausência de HHV-8 e HIV neste contexto, tendo a paciente migrado para uso de Siltuximabe (tratamento de escolha para DCM não HHV-8/HIV associados). Paciente iniciou tratamento com siltuximabe em maio de 2024, tendo melhora clínica exponencial com as primeiras 3 doses da medicação, com regressão importante dos sintomas e efusões e recuperação de função renal. **Discussão/Conclusão:** A DC é uma condição rara de proliferação linfocitária policlonal, também conhecida como hiperplasia nodular gigante ou hiperplasia angiofolicular linfoide. Frequentemente associada aos vírus HIV e herpesvírus 8 (HHV-8), a DC é caracterizada por uma resposta imune exagerada a estímulos antigênicos, similar àquelas vistas em condições como a artrite reumatoide. Um elemento crucial na patogênese da DC é a produção independente da interleucina-6 (IL-6). A síndrome TAFRO, descrita pela primeira vez em 2010, é uma variação da DCM (iMCD-TAFRO). Caracteriza-se por trombocitopenia, anasarca (edema, derrame pleural e ascite), febre, mielofibrose reticular (ou insuficiência renal) e organomegalia (hepatoesplenomegalia e linfadenopatia). Sua incidência anual é extremamente rara e possui elevado grau de morbimortalidade. Assim como a DCM também tem boa resposta a a agentes anti-IL-6, como o caso do Siltuximabe, como observou-se a resposta ótima neste caso, corroborando para uso precoce desta droga nos casos de TAFRO.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.253>

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA IDIOPÁTICA COM PNEUMONITE INTERSTICIAL: RELATO DE CASO

JWL Junior^a, AF Medeiros^a, TRL Oliveira^b, BK Medeiros^b, IC Almeida^b, IC Medeiros^b, SBC Fonetenele^c

^a Liga Mossoroense de Estudos e Combate ao Câncer (LMECC), Mossoró, RN, Brasil

^b Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró (FACENE), Mossoró, RN, Brasil