

Atualmente, ainda com queixa de dor abdominal, fazendo reposição com 0,3 mg/kg de alfa olipudase, gradualmente titulada para o objetivo de 3 mg/kg. **Discussão:** O curso clínico e o exame genético confirmaram a Doença de Niemann-Pick tipo B (NPD-B), uma forma menos grave com início tardio e bom prognóstico na idade adulta. Caracteriza-se por hepatoesplenomegalia infantil e trombocitopenia secundária ao hiperesplenismo, além de doença pulmonar intersticial, atraso no desenvolvimento e hiperlipidemia. As manifestações neurológicas são raras. O diagnóstico é feito por testes genéticos identificando alelos no gene SMPD1. Não há tratamento curativo, mas terapias como a reposição enzimática com alfa olipudase, terapia física, ocupacional e medicamentosa podem aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1860>

ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL COMO REAÇÃO TRANSFUSIONAL EM UM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME

ILD Santos ^a, NNS Magalhães ^a, IA Franco ^b, DOW Rodrigues ^c

^a Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Departamento de Neurologia do Hospital e Maternidade São José de Conselheiro Lafaiete, Conselheiro Lafaiete, MG, Brasil

^c Fundação Hemominas (FH), Juiz de Fora, MG, Brasil

O objetivo desse relato de caso é apresentar a ocorrência de Síndrome da Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) pós transfusão de concentrado de hemácias (TCH) em uma criança com Anemia Falciforme (AF). **Métodos:** Trata-se de um relato de caso de uma criança que durante procedimento hemoterápico evoluiu com hipertensão arterial, confusão mental e dois episódios de crise epilépticas focais com generalização secundária sem sinais de isquemia, a ressonância realizada evidenciou áreas bilaterais de alto sinal no FLAIR nos lobos parietal, occipital e frontal, com envolvimento do córtex e da substância branca, sem restrição de difusão ou realce de contraste. Houve resolução dos sintomas após estabilização clínica e a reavaliação da neuroimagem em 60 dias evidenciou resolução das lesões identificadas na RMC de admissão no serviço de neurologia. O diagnóstico de PRES foi confirmado. Foi realizada uma busca sistematizada nas principais bases de dados usando a estratégia PICO para relacionar os três eventos (AF, TCH, PRES) com seus descritores médicos adequados. **Discussão:** A Anemia Falciforme (AF) é a hemoglobinopatia mais comum no mundo, com incidência de 1:1350 recém-nascidos no Brasil. Manifesta-se com crises vaso-oclusivas e intensos fenômenos hemolíticos, gerando uma extensa fisiopatologia com redução do óxido nítrico, liberação de interleucinas e fatores pró-coagulantes que predis põem a eventos neurológicos graves, tais como Acidente Vascular Encefálico (AVE). A PRES é, por sua vez, uma manifestação incomum, decorrente de um edema vasogênico com

uma patogênese não completamente conhecida. Indivíduos com hemoglobinopatias tem uma maior chance de desenvolverem PRES, entretanto, há poucos relatos na literatura sobre a ocorrência de PRES relacionada a AF. **Conclusão:** O presente estudo evidenciou a presença da maioria dos achados descritos na literatura científica, reforçando a necessidade de ampliar o conhecimento da PRES como diagnóstico diferencial de eventos neurológicos nas hemoglobinopatias a fim de melhorar a qualidade do atendimento à saúde e reduzir a morbimortalidade destes indivíduos e chamar a atenção para um possível efeito adverso transfusional nessa população.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1861>

CITOPENIAS AUTO-IMUNES (SÍNDROME DE EVANS) SECUNDÁRIA À TRANSFORMAÇÃO DE LINFOMA INDOLENTE EM AGRESSIVO: UM RELATO DE CASO

AB Amaral, AL Lopes, BO Cunha, D Ramos, DS Martins, DAM Gonçalves, JVB Rocha, LM Brandião, RM Araújo

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivos: Relatar um caso de um paciente com Síndrome de Evans (SE) secundária a uma transformação de um linfoma indolente em um linfoma agressivo de células B que se apresenta com anemia hemolítica e plaquetopenia imune. **Materiais e métodos:** Trata-se de um relato de caso, no qual as informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário e revisão da literatura. **Resultados (relato do caso):** S.R.D.S, sexo masculino, 79 anos, com histórico de Linfoma folicular tratado com 06 ciclos do esquema R-CHOP há 18 anos, admitido em pronto socorro com queixa de hematomas em locais de pequenos traumas e petéquias em membros inferiores de início súbito há uma semana. Nos exames laboratoriais iniciais, foi evidenciada hemoglobina (Hb) de 12.1, hematócrito (Ht) de 33.8, plaquetas de 25 mil células/mm³, com a presença de manchas de Gumprecht em esfregaço de sangue periférico, reticulócitos de 6,0% (142.000), desidrogenase láctica 8021 U/L e Coombs direto e indireto negativos. Suspeitou-se inicialmente de uma trombocitopenia imune (TI), porém com a queda importante da hemoglobina nos 04 dias subsequentes da internação e novo Coombs direto veio positivo, adicionou-se o diagnóstico de anemia hemolítica autoimune (AHA). Em vigência da Síndrome de Evans, suspeitou-se como causa primária a recidiva do linfoma anterior. Exame físico e tomografias não evidenciaram adenomegalias periféricas. Procedeu-se, então, à análise da medula óssea, com imunofenotipagem revelando 30% de linfócitos B com fenótipo anormal e imunohistoquímica de biópsia de medula óssea com infiltração importante por células linfoides atípicas com fenótipo B de alto grau, evidenciando uma transformação histológica de um linfoma folicular de baixo grau em linfoma agressivo de células B. Procedeu-se com tratamento utilizando imunoglobulina intravenosa por 3 dias e prednisona 60 mg e esquema quimioterápico de salvamento com ciclofosfamida-adriamicina, obtendo-se progressivamente aumento no número de

plaquetas, redução da LDH (400) e elevação e estabilização da hemoglobina. Recebeu alta desta internação com hemoglobina de 09 g/dL e contagem plaquetária de 261.000. **Discussão:** O linfoma folicular é o segundo linfoma não-Hodgkin em frequência, ocorrendo em cerca de 20% dos linfomas em adultos. Em 3% dos pacientes, ele pode evoluir para formas mais agressivas, resultando em pior prognóstico e sintomatologia mais diversa. A Síndrome de Evans é uma condição rara definida pela coexistência de anemia hemolítica autoimune (AHAI) e Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI). Apresenta prevalência de cerca de 1 a 3 casos por 100.000 habitantes por ano e pode estar associada a outras doenças autoimunes e hematológicas, como as doenças linfoproliferativas, sendo diagnosticada durante a investigação de anemia e plaquetopenia. O manejo do paciente incluiu o uso de corticosteroides e imunoglobulina intravenosa. O tratamento da condição primária é fundamental para o controle da doença, conforme visto no caso relatado. **Conclusão:** Em conclusão, este caso ilustra a complexidade de um caso de Síndrome de Evans associado a uma transformação histológica de um linfoma folicular com boa resposta terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1862>

ESCAPE DE CADEIAS LEVES EM MIELOMA MÚLTIPLO: UM RELATO DE CASO

AB Amaral, AL Lopes, JVB Rocha, KBXP Duarte, LO Milagres, LM Brandião, LPP Silva, LFL Rezende, RM Araújo

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Objetivos: Relatar um caso de Mieloma Múltiplo (MM) IgG Kappa que sofreu um escape de cadeias leves Kappa Isolada. **Materiais e métodos:** Relato de caso com informações obtidas via revisão de prontuário e da literatura científica. **Relato de caso:** Paciente E.C.P., masculino, 66 anos, hipertenso e portador de cardiopatia arritmica (fibrilação atrial), diagnosticado com um mieloma múltiplo (MM) IgG Kappa em 2018. Estadiamento inicial ISS I, induzido com 04 ciclos de Ciclofosfamida-Bortezomibe-Dexametasona (CyBORD), seguidos de consolidação com transplante de medula óssea autólogo (TMO Auto). Após o transplante o paciente não fez o seguimento no serviço de origem. Em 2020, procurou nosso serviço devido a intensa dor lombar e dificuldade de deambulação. Imagens revelaram múltiplas lesões ósseas osteolíticas e fratura patológica em T12-S1. Exames laboratoriais iniciais evidenciaram 40% de plasmócitos atípicos em medula óssea, imunofixação sérica IgG Kappa, dosagem de IgG 1768 mg/dL, LHD 216, e beta-2-microglobulina 2,3 mg/L, indicando recidiva do MM após 1,8 anos do TMO Auto. O paciente iniciou a segunda linha de tratamento com esquema de Carfilzomibe e Dexametasona (Kd) por 4 ciclos, entrando em remissão parcial muito boa. Novo TMO Auto foi contraindicado pelo serviço de transplante devido à cardiopatia do paciente. Foi dada continuidade no tratamento com Kd até 2021, quando foi detectado em imunofixação de proteínas séricas um de padrão monoclonal composto apenas pela elevação das

cadeias leves Kappa isoladamente e de modo explosivo (Kappa sérica de 651 mg/L), configurando recaída da doença com troca de classe do componente M. Iniciou-se terceira linha de tratamento com Daratumumabe-Lenalidomida-Dexametasona (DRd), estando até março de 2024 em remissão completa duradoura. **Discussão:** O MM é uma neoplasia hematológica com proliferação de plasmócitos clonais na medula óssea, levando à produção de imunoglobulinas monoclonais (proteína M). Essa proteína inclui classes de imunoglobulinas (IgG, IgA, IgM, IgD, IgE) e cadeias leves Kappa e Lambda. Estudos indicam que 3-6% dos pacientes com MM apresentam “Escape de Cadeias Leves”, caracterizado pelo aumento significativo de cadeias leves livres no soro ou urina sem aumento correspondente na imunoglobulina completa. Esse fenômeno resulta da evolução clonal das células do mieloma, onde subclones adquirem mutações que levam à produção exclusiva de cadeias leves, enquanto a produção de cadeias pesadas é interrompida. **Conclusão:** Este caso ilustra um fenômeno raro de escape de cadeias leves em um paciente com MM.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1863>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE PÓS COVID EM PACIENTE COM MIELOMA MÚLTIPLO

BB Vinholes, FS Zottmann, LC Gonçalves, CMV Borges, MZ Baraldi, RT Silva, JL Coneglian, JBCB Silva

Faculdade São Leopoldo Mandic, Brasil

Objetivo: Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) é uma doença cujas hemácias são destruídas em decorrência da ligação de autoanticorpos em sua superfície. COVID é uma infecção respiratória viral aguda causada pelo SARS-CoV-2. As imunoglobulinas (Ig), juntamente com citocinas pró e anti-inflamatórias, são responsáveis pela resposta imune ao patógeno. Pacientes com mieloma múltiplo (MM), neoplasia de plasmócitos caracterizada por produção monoclonal de Ig, quando tratados com Daratumumabe frequentemente apresentam citopenias, comprometendo a resposta imune e aumentando a suscetibilidade a infecções. Quando infectados pelo SARS-CoV-2, tendem a desenvolver formas mais graves da doença e têm risco aumentado de complicações. A COVID pode desencadear tempestade de citocinas e uma resposta imune desregulada, envolvendo células T pró-inflamatórias, que estão fortemente associadas à autoimunidade. Outros mecanismos, como mimetismo molecular, ativação de células adjacentes e modificações na membrana das hemácias, podem levar ao surgimento de doenças autoimunes pós-COVID. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de paciente com MM em tratamento de 2ª linha, que desenvolveu AHAi pós-COVID, destacando potenciais associações. **Material e métodos:** Foram coletados dados do prontuário do paciente e realizada pesquisa sobre “mieloma múltiplo, COVID e anemia hemolítica” no PubMed. **Relato do caso:** Paciente masculino, 83 anos, portador de MM IgG/Lambda há 15 meses, em 2ª linha de tratamento com DRd há 7 meses com resposta, inclusive com desaparecimento da proteína