

34 anos, teve trombose venosa profunda no membro inferior direito. Nega comorbidades, uso de medicações, de drogas ilícitas, de anticoncepcional e tabagismo. Foi então investigada quanto a trombofilias primárias e identificada mutação do FVL em heterozigose. Nesses 12 anos de acompanhamento, esse foi seu único evento tromboembólico. A paciente fez uso de Varfarina por 6 meses e após esse período usa apenas aspirina profilática, sem intercorrências. Paciente n°2, feminino, irmã caçula da paciente n°1, atualmente com 38 anos. Há 3 meses sofreu acidente vascular encefálico (AVE), evoluindo com hemiparesia completa à direita como sequela. Refere ser hipertensa leve controlada com losartana há 2 anos. Nega outras comorbidades, uso de outras medicações, de drogas ilícitas, de anticoncepcional e tabagismo. Após tal evento também foi investigada quanto a trombofilia primária, sendo detectada a mesma mutação que a irmã. Após AVE, está em uso também de aspirina, e atorvastatina. **Discussão:** A prevalência da mutação do FVL na população brasileira é de cerca de 2%. Sabe-se que esta mutação aumenta de 3 a 10 vezes a chance de eventos trombóticos, especialmente em homozigotos. Ademais, em um estudo realizado em Minas Gerais, a frequência da mutação do FVL foi observada em heterozigose em 7,52% dos indivíduos e em 0,36% em homozigose. Nos casos descritos neste trabalho, há duas irmãs com a mutação do FVL, em heterozigose, o que corrobora com os dados da literatura brasileira, porém uma não tem outros fatores de risco trombótico e a outra é hipertensa leve controlada. Entende-se que a irmã que é hipertensa, mesmo que leve e controlada, possui risco trombótico superior ao da irmã que possui apenas a mutação. A hipertensão arterial propicia o surgimento de aterosclerose e esta pode ser uma explicação para o fato de a irmã caçula ter desenvolvido um evento arterial e com sequela. Ambas as pacientes, mesmo em heterozigose, evoluíram com eventos antes dos 40 anos de idade, favorecendo o conceito de que esta mutação aumenta o risco trombótico independente do número de alelos comprometidos. Na heterozigose desta mutação, o risco não é desprovido de relevância clínica. **Conclusão:** Os casos ressaltam a significância da mutação do FVL como fator de risco para eventos tromboembólicos, mesmo em casos de heterozigose. Esse risco é ainda maior quando observadas outras causas, destacando a necessidade de mais estudos para confirmar essas associações e oferecer um acompanhamento mais assertivo para os pacientes, prevenindo agravos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1891>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA EM PACIENTE JOVEM

VL Bueno, BM Moellmann, HJ Salgado,
GLP Medeiros, LMN Consorte, LB Reis,
LC Julidori, GG Pereira, FS Camargo, MPS Souza

Universidade do Vale do Sapucaí (UNIVÁS), Pouso Alegre, MG, Brasil

Objetivos: Relatar um caso de uma paciente de meia-idade com púrpura trombocitopênica trombótica e ressaltar a importância de reconhecer e diagnosticar esta patologia.

Material e métodos: Paciente do sexo feminino, 46 anos, previamente hígida, iniciou quadro de epigastralgia associada a vômitos. Ao exame, apresentava-se hipocorada, com petéquias, equimoses e dor à palpação abdominal. Hemograma evidenciou plaquetopenia (13.000 uL) e anemia (Hb de 9,8 g/dL). Levantada a hipótese de PTI, foi internada para investigação e iniciado corticoterapia, sem melhora. Evoluiu com quadro neurológico agudo e focal (confusão mental, afasia mista, astenia e mímica facial assimétrica). AngioTC de crânio sem alterações. **Resultados:** Após avaliação da equipe da hematologia, feita nova investigação laboratorial que evidenciou anemia hemolítica microangiopática (Coombs direto negativo, DHL aumentado, reticulocitose, bilirrubina indireta aumentada, presença de esquizócitos em sangue periférico e hemoglobinúria), sendo levantada a hipótese diagnóstica de Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT). Coletado dosagem de ADAMST13. Corticoide 1mg/kg/dia mantido, prescrito transfusão de plasma fresco congelado e monitorização de hipervolemia com diurético. Foi solicitado acompanhamento em UTI devido à gravidade do quadro e encaminhamento para serviço que faça plasmáfereze. **Discussão:** A Púrpura Trombocitopênica Trombótica é uma doença autoimune rara que envolve a coagulação sanguínea. Na maioria dos casos, o sistema imunológico reage contra a enzima ADAMTS13, o que faz com que o von Willebrand não seja clivado, causando trombos ricos em plaquetas e von Willebrand, levando a oclusão da microcirculação, principalmente do SNC e rins. A doença cursa com anemia hemolítica microangiopática, plaquetopenia, alterações em SNC, insuficiência renal e febre. Em adultos, o tratamento com eficácia comprovada é a realização de plasmáfereze, a qual deve ser instituída o mais precocemente possível e mantida até a normalização da contagem de plaquetas, a interrupção da hemólise e a resolução dos sintomas. O uso de glicocorticoides também pode ser associado. **Conclusão:** Trata-se de um caso de Púrpura Trombocitopênica Trombótica, em paciente com quadro inicial de epigastralgia associada a vômitos. Em um primeiro momento foi tratada como PTI, sendo que após evolução com sintomas neurológicos foi solicitada avaliação da hematologia e feito o diagnóstico. Reforçamos aqui a importância da avaliação criteriosa do hemograma em casos de plaquetopenia associada a outras alterações e sintomatologias. Lembrando que o diagnóstico e tratamento precoce da PTT é fundamental para o sucesso terapêutico. A paciente relatada foi transferida para serviço que realiza plasmáfereze, evoluindo com piora clínica e refratariedade ao tratamento, evoluindo para óbito poucos dias após.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1892>

RELATO DE CASO DE LINFOMA DE BURKITT – 1ª MANIFESTAÇÃO COM APENDICITE AGUDA

GM Camargo, LPD Carmo, LCD Silva,
ACC Miquelino, CBA Dantas, EP Silveira,
LC Julidori, LJ Salgado, MPS Souza, FS Camargo

Universidade do Vale do Sapucaí (UNIVÁS), Pouso Alegre, MG, Brasil

Objetivos: Relatar o processo de diagnóstico de um paciente com Linfoma Não-Hodgkin do tipo Burkitt. **Material e métodos:** Paciente do sexo masculino, 48 anos, submetido a apendicectomia a davis, anátomo patológico com ausência de sinais histológicos de malignidade e TC de abdome sem contraste compatível com diagnóstico, associada a linfonodomegalias adjacentes. Paciente retornou após 5 meses com quadro de dor abdominal associada a náuseas, vômitos e perda ponderal de 10 kg desde a cirurgia. Apresentava defesa em fossa ilíaca direita e plastão palpável. Realizada nova TC com espessamento parietal e formação heterogênea, em fossa ilíaca direita, com dilatação de alças de delgado e sinais inflamatórios adjacentes, pequena quantidade de líquido livre em cavidade abdominal. RNM evidenciando volumosa lesão expansiva sólida com sinal hipointenso em T2 e T1, acentuada restrição à difusão e intenso realce heterogêneo pelo meio de contraste localizada no flanco e fossa ilíaca direita, envolvendo o cólon ascendente, ceco e íleo distal, com componentes gasosos, ademais, presenças de lesões semelhantes em diferentes topografias. Posteriormente, foi realizada biópsia percutânea e a imunohistoquímica evidenciou Linfoma não-Hodgkin de células B de alto grau- do tipo Burkitt. **Resultados:** Solicitado revisão de lâmina da apendicectomia realizada 5 meses antes do diagnóstico da neoplasia atual, sendo encontrada células do Linfoma de Burkitt. Paciente em tratamento com esquema HyperCVAD. **Discussão:** O Linfoma de Burkitt é um linfoma não Hodgkin, derivado das células B do centro germinativo, causado pela desregulação do gene MYC que por manter alta expressão desse gene, este responsável pelo crescimento, divisão e morte celular gera uma velocidade de crescimento acelerado. Possui dentre seus subtipos a forma não endêmica (esporádica) a qual tem por característica acometimento no abdome. Tem por apresentação clínica sintomas constitucionais como: febre, sudorese noturna e perda de peso; somado a sintomas compressivos o local em estruturas adjacentes devido ao caráter de crescimento progressivo. O paciente relatado apresentava quadro de dor abdominal e suboclusão intestinal, achado de massa abdominal e biópsia concluiu o diagnóstico. **Conclusão:** Esse relato trata de um caso de Linfoma de Burkitt, um tipo raro e agressivo de Linfoma não-hodgkin, considerado um desafio clínico devido a sua rápida progressão. Destaca-se a importância de um diagnóstico precoce e tratamento agressivo para melhorar os desfechos clínicos. Neste caso, em um primeiro momento não foi diagnosticado quando abriu o quadro da apendicite aguda, evidenciando posteriormente uma massa abdominal e correlacionado com o quadro de abdome agudo inflamatório prévio, sendo a revisão da biópsia e a biópsia atual conclusivas para Linfoma de Burkitt.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1893>

COMPLICAÇÕES OBSTÉTRICAS E FETAIS PARA MÃES PORTADORAS DA DOENÇA FALCIFORME: UMA REVISÃO LITERÁRIA

LM Brocardo, GA Patente, JS Asato, LD Payaro, M Brito, AP Graça

Centro Universitário São Camilo (CUSC), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: A gestação é um período marcado por diversas alterações fisiológicas e quando ocorre em mulheres falcêmicas é necessário um pré-natal rigoroso para minimizar os riscos de perda materno fetal. A doença falciforme (DF), uma hemoglobinopatia de causa hereditária, cursa com mudança estrutural da hemácia e consequentes fenômenos vasculares obstrutivos, anemia sintomática, crises álgicas, além de disfunções orgânicas. Gestantes portadoras apresentam alta probabilidades de abortos espontâneos, restrição de crescimento fetal, parto prematuro, óbito fetal e materno, entre outros. Nosso trabalho visa principalmente explorar as possíveis complicações descritas na literatura tanto para a mãe quanto para o feto. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão literária, que utilizou as bases de dados PubMed e Biblioteca Virtual de Saúde e os descritores “pregancy”/ “gravidez”/ “gestação” e “sickle cell disease”/ “anemia, sickle cell”/ “anemia falciforme, com os marcadores booleanos “AND” e “OR”. Os filtros aplicados foram texto completo, estudo observacional, ensaio clínico, texto em Inglês e em português e publicado nos últimos 5 anos. Dessa forma, foram encontrados 123 estudos nas plataformas e, inicialmente, foram excluídos 88 textos por fuga ao tema e 9 por duplicidade. Em última análise, definiu-se que seriam descartados revisões e meta-análises, levando à exclusão de mais 4 estudos. Dessa maneira, restaram 22 textos. **Resultados:** A junção da DF com a condição hipercoaguladora e vasoconstritora da gestação proporcionam circunstâncias desafiadoras para o binômio mãe e feto. Nos estudos selecionados foi possível encontrar que a prematuridade, o baixo peso ao nascimento, a necessidade de cuidado neonatal na UTI, a natimortalidade foram mais comuns nas pacientes com DF quando comparadas a aquelas que não possuem esta enfermidade. Ademais, complicações obstétricas comuns em portadoras da DF relatadas na literatura foram: pré-eclâmpsia, diabetes gestacional, crise vaso-oclusiva, infecção urinária e síndrome torácica aguda. Foi observado também que grávidas portadoras da DF receberam um maior número de transfusões sanguíneas. **Discussão:** A gestação já se trata de uma condição vasoconstritora e para pacientes falcêmicas torna-se uma situação de alto risco. Os estudos mostraram que a doença falciforme possui uma razão menor entre prostaciclina-tromboxano, o que leva a um risco elevado de desenvolver vasoconstricção e hipertensão gestacional, associado a uma maior viscosidade sanguínea e consequente hipóxia fetal devido a baixa perfusão placentária, causando restrição de crescimento intra-uterino e baixo peso ao nascer, além de aumentar o risco de natimortos e partos prematuros. **Conclusão:** Os estudos indicam que prematuridade, baixo peso ao nascimento, necessidade de cuidados na UTI neonatal e natimortalidade são mais frequentes em gestantes com DF. Concluímos que a presença da DF com as condições de hipercoagulação e vasoconstricção da gestação cria um ambiente desfavorável para a mãe e o feto. Portanto, é fundamental um acompanhamento rigoroso e multidisciplinar das gestantes com DF, a fim de minimizar os riscos maternos e fetais e melhorar os desfechos perinatais. A identificação precoce e o manejo adequado dessas complicações podem contribuir para a redução da morbidade e mortalidade associadas a essa condição.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1894>