

DISFUNÇÕES ORGÂNICAS NA HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA E O DESENVOLVIMENTO DE DIABETES: UMA REVISÃO DA LITERATURA

LO Moraes, RFP Filho

Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE,
Brasil

Objetivos: O objetivo deste estudo é analisar publicações acerca da lesão tecidual ocasionada pela hemocromatose hereditária levando ao desenvolvimento de diabetes mellitus como manifestação clínica, a fim de elucidar e gerar atenção para as amplas complicações e apresentações associadas a essa doença crônica. **Metodologia:** A seguinte revisão literária foi realizada por meio da análise de artigos publicados entre os anos de 2015 e 2024, na língua inglesa, obtidos através da base de dados MedLine via PubMed. Os termos para a pesquisa utilizados estão de acordo com o MeSH e foram “haemochromatosis”, “diabetes” e “pathogenesis”. **Resultados:** A hemocromatose é uma doença genética caracterizada pelo aumento na absorção de Ferro pelo intestino, levando ao seu acúmulo excessivo, o que resulta em lesões teciduais diversas. É uma doença autossômica recessiva, causada por mutações no gene HFE em cerca de 80% dos casos. Geralmente é diagnosticada após os 20 anos de idade, devido ao seu aspecto crônico e silencioso, com maior incidência entre os 40 e 50 anos. Acomete principalmente o fígado, tendo em vista seu importante papel no metabolismo do Ferro, e a doença recebeu seu nome originalmente pela coloração observada no órgão ao ser realizada a biópsia hepática, antigo método diagnóstico. Contudo, atualmente sabe-se que a sobrecarga de Ferro pode afetar diversos outros órgãos e sistemas, trazendo um alerta para o que se pode esperar das manifestações clínicas da doença. Nesse cenário, um dos importantes órgãos que podem ser acometidos pela doença é o pâncreas, com a deposição de Ferro podendo levar a o desenvolvimento de diabetes pela lesão tecidual em até 50% dos pacientes sintomáticos. Nesses casos, além da disfunção pancreática, frequentemente pode ser vista, na pele do paciente, uma coloração acinzentada, ou, por vezes, bronzeada, devido ao excessivo acúmulo de ferro. Tal observação de hiperpigmentação, aliada a níveis glicêmicos elevados característicos de diabetes mellitus, deve elevar a suspeição da doença, a qual deve, então, ser investigada por meio da coleta de história familiar, assim como pela procura de mutações prevalentes para a avaliação da hemocromatose, como a C282Y e a H63D no gene HFE. **Discussão:** Embora a maioria dos pacientes com diabetes tenha Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) ou Diabetes Mellitus Tipo 2 (DM2), existem outras etiologias de diabetes que ocorrem com menos frequência. É clinicamente importante reconhecer essas causas incomuns, pois o tratamento direcionado à etiologia subjacente pode ser necessário para evitar outras complicações futuras. A hemocromatose é uma doença hematológica causadora de diabetes por disfunção orgânica que pode também levar a doenças hepáticas graves e insuficiência cardíaca congestiva, caso não haja controle adequado. O excesso de ferro causando um grau de escurecimento da pele deve servir como sinal clínico para a doença. O diagnóstico definitivo requer a realização de

testes genéticos, os quais substituíram a necessidade de uma biópsia hepática para confirmação da doença em casos de rastreamento positivo para a doença. **Conclusão:** A Hemocromatose é uma doença sistêmica com potencial de acometer diversos órgãos em diferentes graus, podendo levar a complicações irreversíveis. É, portanto, essencial o diagnóstico precoce pelo rastreamento em pacientes com histórico familiar e sinais compatíveis para que haja um melhor manejo clínico que reduza o seu impacto, com o intuito de avançar o cuidado dessa condição.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1966>

LEUCEMIA DE GRANDES LINFÓCITOS GRANULARES: LINFOPROLIFERAÇÃO T INDOLENTE RARA COM MANIFESTAÇÕES IMUNOMEDIADAS RELACIONADAS – UM ESTUDO DE CASO

CA Freitas, IL Pimentel, MZ Carvalho,
VAQ Mauad, DMM Borducchi

Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC
(FMABC), Santo André, SP, Brasil

Introdução: A leucemia de grandes linfócitos granulares (LGLG) é uma doença proliferativa da linhagem linfocítica T ou de células NK. Dentro das patologias linfoproliferativas crônicas é uma condição rara, sendo a epidemiologia nos EUA entre 2 a 5%. Seu tratamento é indicado para casos de neutropenia severa ou moderada acompanhada por infecções recorrentes, anemia sintomática ou necessária transfusão, condições autoimunes associadas ou trombocitopenia severa. A concomitância de doenças autoimunes associadas já é estabelecida, sendo a artrite reumatóide a mais comum, porém a Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI) pode estar presente com a característica de anticorpos antiplaquetários presentes e contagem de megacariócitos na medula óssea sem alteração, o que justifica o tratamento da LGLG. Este relato busca discutir sobre as possíveis relações da LGLG e o tratamento da PTI refratária. **Objetivo:** Relatar um caso de paciente com histórico prévio de PTI refratária ao uso de corticoide mantendo trombocitopenia severa e diagnosticado com LGLG. **Material e métodos:** Relato de caso de LGLG associada a PTI através de análise de prontuário eletrônico e exames laboratoriais, além de revisão da literatura utilizando as plataformas SciELO, PubMed e Google Acadêmico. **Relato:** Paciente masculino, 78 anos, hipertenso, DM 2, ex-tabagista e ex-etilista, dá entrada no serviço referindo mialgia em membros inferiores há 4 meses com piora na última semana. Relata história de plaquetopenia há 2 anos com resposta à corticoterapia, apresentando 7000 plaquetas na entrada. Inicialmente entendido como recidiva do quadro autoimune, foi medicado com prednisona 1mg/kg. Sem resposta 14 dias após início da medicação e tendo-se observado linfocitose próxima a 8.000 cel/mm³ no exame de entrada, foi solicitada imunofenotipagem em sangue periférico que demonstrou 4.92% de células linfóides T clonais, sendo a morfologia e imunofenotipagem sugestiva de LGLG. Com esse novo diagnóstico, a terapia com metotrexato 10 mg/m² por semana foi iniciada com