

ID – 2012

O DESAFIO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE NIEMANN – PICK EM UMA PACIENTE PREVIAMENTE ENCAMINHADA COMO PORTADORA DE DOENÇA DE GAUCHER

LP Reis ^a, TB Rodrigues ^a, GTC Mayrink ^a,
LB Ribeiro ^b, IHP Araujo ^a, PSR Mafra ^a,
GB Moreira ^a, MCN Pires ^a, MT Dias ^c, LCL Silva ^a

^a Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Hospital Albert Sabin, Juiz de Fora, MG, Brasil

^c Afya Centro Universitário São João Del Rei (Uniptan), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A doença de Niemann-Pick tipo C (NP-C) é uma condição autossômica recessiva rara, causada por variantes patogênicas nos genes NPC1 e NPC2, que resultam num processamento e transporte deficientes das lipoproteínas de baixa densidade (LDL) e de outras macromoléculas. As alterações no metabolismo e armazenamento de lipídeos são responsáveis por causar diversas manifestações sistêmicas, incluindo quadros gastrointestinais e neurológicos, que levam a uma alta morbimortalidade dos pacientes acometidos. Esse trabalho tem como objetivo relatar um desafio propedêutico de Niemann-Pick em uma paciente diagnosticada inicialmente com doença de Gaucher. **Descrição do caso:** Mulher, 30 anos, com história de dor óssea, perda de peso, sudorese noturna, astenia e esplenomegalia. As doenças autoimunes e infecciosas foram excluídas. O hemograma não demonstrava citopenias e a esplenomegalia volumosa foi confirmada por exames de imagem, que não evidenciaram hipertensão portal. A primeira propedêutica medular, realizada em outro serviço, não demonstrou alterações, porém, a amostra foi insuficiente. Realizou-se, então, uma esplenectomia diagnóstica com anatomopatológico demonstrando infiltrado de histiócitos, consistente com doença de Gaucher. Posteriormente, a paciente foi encaminhada ao serviço de referência onde foram realizados os testes enzimáticos específicos que mostraram elevação da quitotrisiosidade em papel filtro, como também, elevação da sua atividade em plasma. As demais enzimas eram normais. Decidido por nova avaliação anatomopatológica da medula óssea, que demonstrou hiperplasia e presença de numerosos macrófagos com alterações sugestivas de células de Gaucher. Porém, o mielograma evidenciou macrófagos atípicos, com citoplasma abundante, apresentando conteúdo semelhante às células de gordura, alterações essas não sugestivas de células de Gaucher. Devido à incongruência dos resultados aliado ao surgimento de cefaleia, episódios de perda de consciência e sintomas depressivos, optou-se por realizar teste genético que não evidenciou alterações compatíveis com doença de Gaucher, sendo visto heterozigose composta do gene NPC1, compatível com NP-C. **Conclusão:** A Doença de Niemann-Pick tipo C cursa com manifestações sistêmicas causadas por alterações no metabolismo e armazenamento de lipídeos, incluindo esfingomielina e colesterol. Pode apresentar-se desde o período perinatal até ao final da idade adulta. O acometimento hepático, esplênico e pulmonar está presente na

maioria dos doentes e precede o desenvolvimento de sintomas neurológicos. O envolvimento cerebelar é comum, além de distonia progressiva, disartria e disfagia. A disfunção cognitiva e distúrbios psiquiátricos também são frequentes. A principal causa de óbito desses pacientes é a pneumonia por aspiração, podendo ocorrer precocemente. O diagnóstico da NP-C é complexo e desafiador, sendo o exame de triagem a mensuração de oxisteróis e, o padrão ouro, o teste genético. Até o presente momento, os tratamentos farmacológicos disponibilizados incluem terapia com levacetileucina, arimoclo-mol ou miglustato, sendo que, esses medicamentos não mudam o curso natural da doença. O uso de anticonvulsivantes pode ser feito, quando necessário, e as medidas não farmacológicas como fisioterapia motora e fonoaudiologia devem ser o pilar do tratamento com o intuito de aumentar o controle dos sintomas e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104296>

ID – 2123

PADRÕES DE VACINAÇÃO CONTRA COVID-19 E DESFECHOS CLÍNICOS EM UMA COORTE DE PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO

CdA Maximo ^a, FC Pinto ^a, JF Da Cunha Pinto ^b,
PN Brasil ^c

^a HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c FIOCRUZ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Pacientes com doença falciforme (DF) são considerados de risco elevado para formas graves de COVID-19 devido à imunossupressão e comorbidades crônicas. Este estudo objetivou analisar os padrões de vacinação contra COVID-19, utilização de serviços de saúde e desfechos clínicos em uma coorte adulta com DF durante a pandemia. **Objetivos:** Investigar aderência à vacinação, frequência de atendimento de emergência e ocorrência de surtos clínicos, além de relacionar tais variáveis aos desfechos clínicos nessa população. **Material e métodos:** A coorte incluiu 289 pacientes com ≥ 18 anos do estudo REDS-III Brasil acompanhados de janeiro de 2021 a agosto de 2023. Foram coletados dados sociodemográficos, visitas a emergências, hospitalizações, mortalidade e situação vacinal via programa nacional de imunização. A infecção por SARS-CoV-2 foi confirmada por RT-PCR em pacientes sintomáticos ou hospitalizados. **Resultados:** Do total de participantes, 89,2 % completaram o esquema vacinal primário; 62,2 %, a primeira dose de reforço; 30 %, a segunda; e 4,1 % receberam as cinco doses disponíveis. As visitas de emergência aumentaram ligeiramente durante a pandemia, porém majoritariamente motivadas por crises vaso-oclusivas. Dos 119 pacientes testados, seis foram positivos para SARS-CoV-2, todos com sintomas leves e sem óbitos relacionados à COVID-19. **Discussão e conclusão:** A infecção por COVID-19 não foi identificada como fator desencadeante