

ID – 2012

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

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

<sup>a</sup> Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Albert Sabin, Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>c</sup> 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 <sup>a</sup>, FC Pinto <sup>a</sup>, JF Da Cunha Pinto <sup>b</sup>,  
PN Brasil <sup>c</sup>

<sup>a</sup> HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

<sup>c</sup> 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  $\geq 18$  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-occlusivas. 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

relevante para crises vaso-oclusivas ou o aumento de morbi-mortalidade nessa população. A elevada adesão vacinal provavelmente teve papel protetor, associada ao isolamento social e imunidade coletiva. Contudo, a sobreposição de sintomas entre crises vaso-oclusivas e COVID-19 pode dificultar o diagnóstico clínico. A COVID-19 teve impacto clínico limitado na coorte estudada, sem associação clara com eventos agudos graves ou mortalidade. A alta cobertura vacinal, juntamente com fatores contextuais, parece ter contribuído para esse desfecho positivo.

#### Referências:

WHO. Number of COVID-19 cases reported to WHO 2024 [cited 2024 02/14/2022]. Available from: <https://data.who.int/dashboards/COVID19/cases?n=c>. Accessed in 10/10/2024.

Comitê de Enfrentamento às emergências em saúde. Bole-  
tim epidemiológico eventos de importância para saúde  
pública 2024 [cited 2024 02/14/2023]. Available from: [https://  
www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/coronavirus](https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/coronavirus). Accessed in  
10/10/2024.

Anderson AR, Strouse JJ, Manwani D, Brandow AM, Vichin-  
sky E, Campbell A, et al. COVID-19 mRNA vaccination  
responses in individuals with sickle cell disease: an ASH RC  
Sickle Cell Research Network study. *Blood Adv.* 2024;8  
(17):4549-53.

Fundação Oswaldo Cruz. COVID-19: todas as vacinas  
administradas no Brasil têm efetividade 2021 [20/06/2024].  
Available from: [https://portal.fiocruz.br/noticia/COVID-19-  
todas-vacinas-administradas-no-brasil-tem-efetividade](https://portal.fiocruz.br/noticia/COVID-19-todas-vacinas-administradas-no-brasil-tem-efetividade).

Guo L, Zhang Q, Gu X, Ren L, Huang T, Li Y, et al. Durability  
and cross-reactive immune memory to SARS-CoV-2 in indi-  
viduals 2 years after recovery from COVID-19: a longitudinal  
cohort study. *Lancet Microbe.* 2024;5(1):e24-e33.

Jan H, Waheeb A, AlAhwal H, Almohammadi A, Al-Mar-  
zouki A, Barefah A, et al. COVID-19 vaccine perception and  
hesitancy among patients with sickle cell disease in the west-  
ern region of Saudi Arabia. *Cureus.* 2022;14(1).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104297>

ID - 496

#### PADRÕES DINÂMICOS DO HEMOGRAMA COMO FERRAMENTA DE MONITORAMENTO CLÍNICO DA DENGUE

RAT Takaes, JM Teodoro, RA Martini,  
MAF Chaves

Hospital Universitário do Oeste do Paraná,  
Cascavel, PR, Brasil

**Introdução:** A dengue é uma arbovirose de grande impacto na  
saúde pública, especialmente em regiões tropicais e subtropi-  
cais. No Brasil, a doença tem caráter endêmico, com surtos  
epidêmicos frequentes que demandam estratégias eficazes  
de diagnóstico e manejo. O hemograma é uma ferramenta de  
baixo custo e alta acessibilidade que se destaca no

acompanhamento desses pacientes, fornecendo informações  
valiosas sobre a evolução da infecção. Na região do Oeste do  
Paraná, a alta incidência de casos nos últimos anos reforça a  
necessidade de estudos locais que aprofundem o entendi-  
mento das manifestações clínicas e laboratoriais da dengue.  
**Objetivos:** Avaliar a frequência e a evolução das alterações  
hematológicas em pacientes com diagnóstico confirmado de  
dengue, buscando identificar padrões que possam auxiliar na  
tomada de decisão clínica e otimizar o manejo dos casos aten-  
didos em um hospital terciário da região. **Material e métodos:**  
Trata-se de um estudo retrospectivo, realizado a partir da  
revisão de prontuários eletrônicos de 185 pacientes submeti-  
dos à testagem para dengue entre 01/01/2024 e 31/12/2024. Os  
pacientes foram testados por diversas metodologias contando  
com os exames de antígeno NS1, IgM e IgG e biologia molecu-  
lar por RT-qPCR. Coletaram-se informações demográficas e  
laboratoriais, com os exames hematológicos realizados em  
contador automatizado e posterior revisão microscópica. A  
tabulação e análise de dados foi conduzida no Microsoft  
Excel®. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pes-  
quisa sob o parecer nº 7.610.099. **Resultados:** Dos 185  
pacientes que haviam sido testados para dengue em alguma  
das metodologias, 121 (65,4%) tiveram diagnóstico confir-  
mado. A maioria era do sexo feminino (58%) e da faixa etária  
jovem, com 54 pacientes com até 18 anos. O Pronto Socorro  
foi a principal porta de entrada no hospital, contando com  
49% dos casos atendidos de Dengue. A plaquetopenia foi a  
alteração hematológica mais prevalente, presente em 67%  
dos pacientes no período mais crítico da infecção (entre o 11°  
e o 15° dia de sintomas), com posterior tendência à normal-  
ização, caindo para 40% após o 16° dia após o início dos sinto-  
mas. Em relação à série branca, a leucopenia predominou nas  
fases iniciais da infecção (31% entre 1 e 5 dias), enquanto a  
leucocitose tornou-se mais frequente em fases tardias.  
Quanto ao desfecho dos atendimentos, observou-se que a  
maioria dos pacientes, 107 indivíduos (88%), evoluíram de  
forma favorável e receberam alta hospitalar. No entanto, um  
total de 14 pacientes (12%) evoluíram para óbito, eviden-  
ciando a gravidade da infecção. Esses dados ressaltam a  
importância do acompanhamento clínico rigoroso, especial-  
mente em pacientes com fatores de risco para complicações.  
**Discussão e conclusão:** Os achados reforçam o papel do  
hemograma como um valioso instrumento de monitora-  
mento. O padrão dinâmico de leucopenia inicial, seguida de  
possível leucocitose tardia, sugere que o hemograma pode ser  
um interessante indicador da fase da doença, sendo também  
importante aliado no acompanhamento e avaliação da gravi-  
dade do quadro dos pacientes. A alta prevalência e a recupera-  
ção gradual da plaquetopenia são dados cruciais para a  
estratificação de risco de hemorragias e para a tomada de dec-  
isão clínica. Em suma, a análise do perfil hematológico dos  
pacientes com dengue demonstrou padrões evolutivos clini-  
camente relevantes. Esses achados reforçam a importância  
do monitoramento seriado do hemograma como um guia  
para o manejo mais eficiente e a redução de desfechos desfa-  
voráveis na infecção por dengue.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104298>