



**JORNADAS
DE MEDICINA
IPO PORTO**

The background is a vibrant teal color with various abstract elements. A large, bright yellow-green circle with a 3D effect is the central focus. It is surrounded by several smaller, semi-transparent teal spheres of different sizes. There are also several teal-colored arcs and partial circles scattered across the background, creating a dynamic and modern aesthetic.

Caso Clínico 1

Sandra Saleiro

Caso clínico

Homem, 59 anos, motorista, casado, 2 filhos (único fumador em casa)

- Disfagia e perda de peso --- diagnóstico de carcinoma espinocelular do esófago --- proposta quimioterapia+radioterapia
- HTA; Dislipidemia; Ansiedade; DPOC? (tosse e expetoração crônicas)
- Medicação: atorvastatina + lisinopril + ventilan (SOS) + victan (SOS)
- Início de consumo de tabaco: 16 anos; 50 UMA
- Fumava 25 cig/d – reduziu há ~1 mês para 15 cig/d
- Tentativas prévias de cessação: 1 (auto-iniciativa, 2 semanas sem fumar, TSN poucos dias)
- > consumo: trabalho, stress, após refeições

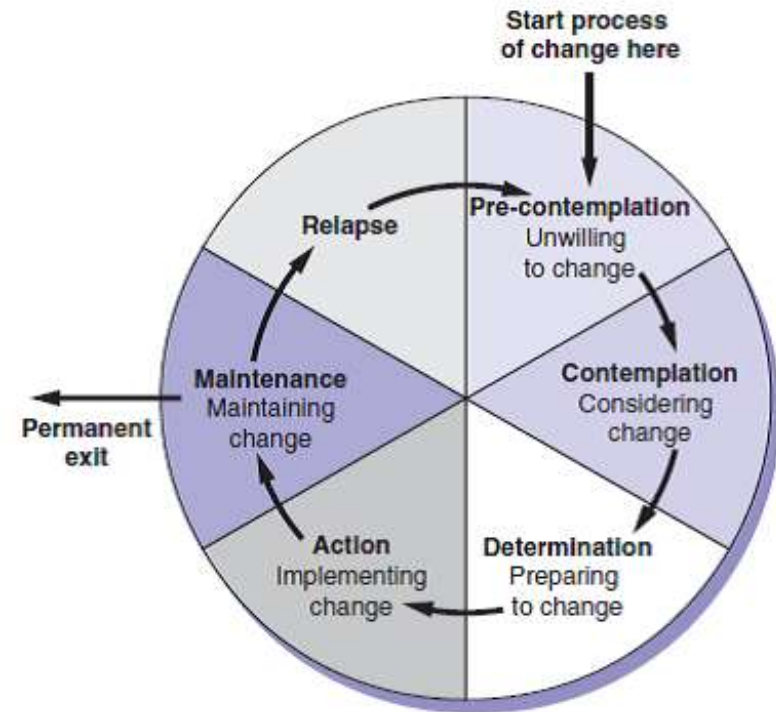
Caso clínico

Dependência: Fagerstrom = 6

Perguntas	Respostas	Cotação
		0
1 Quanto tempo depois de acordar fuma o seu primeiro cigarro?	Nos primeiros 5 minutos	3
	6 – 30 minutos	2
	31 – 60 minutos	1
	Após 60 minutos	0
2 Custa-lhe não fumar em locais onde é proibido?	Sim	1
	Não	0
3 Qual o cigarro que seria mais difícil para si deixar de fumar?	O primeiro da manhã	1
	Qualquer outro	0
4 Quantos cigarros fuma por dia?	10 ou menos	0
	11 – 20	1
	21 – 30	2
	31 ou mais	3
5 Fuma mais nas primeiras horas depois de acordar, ou no resto do dia?	Nas primeiras horas	1
	No resto do dia	0
6 Se estiver muito doente, de cama, fuma ou não?	Sim	1
	Não	0

nicotine Dependence: a revision of

Estádios de mudança comportamental



Motivação: Richmond = 5

- 1 – Gostaria de deixar de fumar se o pudesse fazer facilmente?
Não__ Sim
- 2 – Tem realmente vontade de deixar de fumar?
Nenhuma__ Um pouco__ Média Muita __
- 3 – Pensa conseguir deixar de fumar nas próximas 2 semanas?
Não__ Talvez Provavelmente__ Certamente __
- 4 – Pensa ser um ex-fumador dentro de 6 meses?
Não __ Talvez Provavelmente __ Certamente __

“o tabaco às vezes até estabiliza algumas doenças”....
“conheço alguns que morreram passado pouco tempo de deixar de fumar”....
“não sei se vou conseguir”...

Caso clínico

Como proceder?

- 1 - Iniciar tentativa de cessação tabágica
- 2 - Iniciar tentativa de cessação tabágica só depois dos tratamentos
- 3 - Referenciar para consulta nos Cuidados de Saúde Primários
- 4 - Dar alta da consulta

Caso clínico

5 R's

■ Relevância:

- 1) Saúde: eficácia dos tratamentos; sintomas respiratórios
- 2) Familiar: satisfação da mulher e filhos

■ Riscos:

- 1) Doença
 - ↓ sobrevida
 - ↑ taxa de recidiva; ↑ probabilidade de 2^{os} tumores primários
 - ↓ qualidade de vida: sintomas respiratórios; fadiga; perda de apetite
 - ↑ outras comorbidades (D. cardiovasculares, respiratórias)
- 2) Tabagismo passivo

■ Recompensas

- 1) Saúde
- 2) Poupança financeira
- 3) Exemplo

■ Resistências

- 1) Baixa auto-confiança
- 2) Ansiedade

■ Repetição

- 1) Relação tabaco/doença
- 2) Benefícios da cessação

Caso clínico

Complica os tratamentos oncológicos:

1) Cirurgia

- ↑ risco cirúrgico
- dificulta a cicatrização
- ↓ sobrevida pós-cirúrgica

2) Quimioterapia

- ↓ sensibilidade aos citostáticos
- induz > quimio-resistência dos tumores

3) Radioterapia

- ↓ taxa de resposta
- ↑ probabilidade de complicações
- ↓ sobrevida pós-radioterapia

Caso clínico

➡ Decide dia para cessação tabágica

Plano de tratamento / acompanhamento

- Medicação - Citisiniclina
- Aconselhamento comportamental
- Consulta de Psicologia

➡ 2ª consulta: 10 dias após cessação tabágica

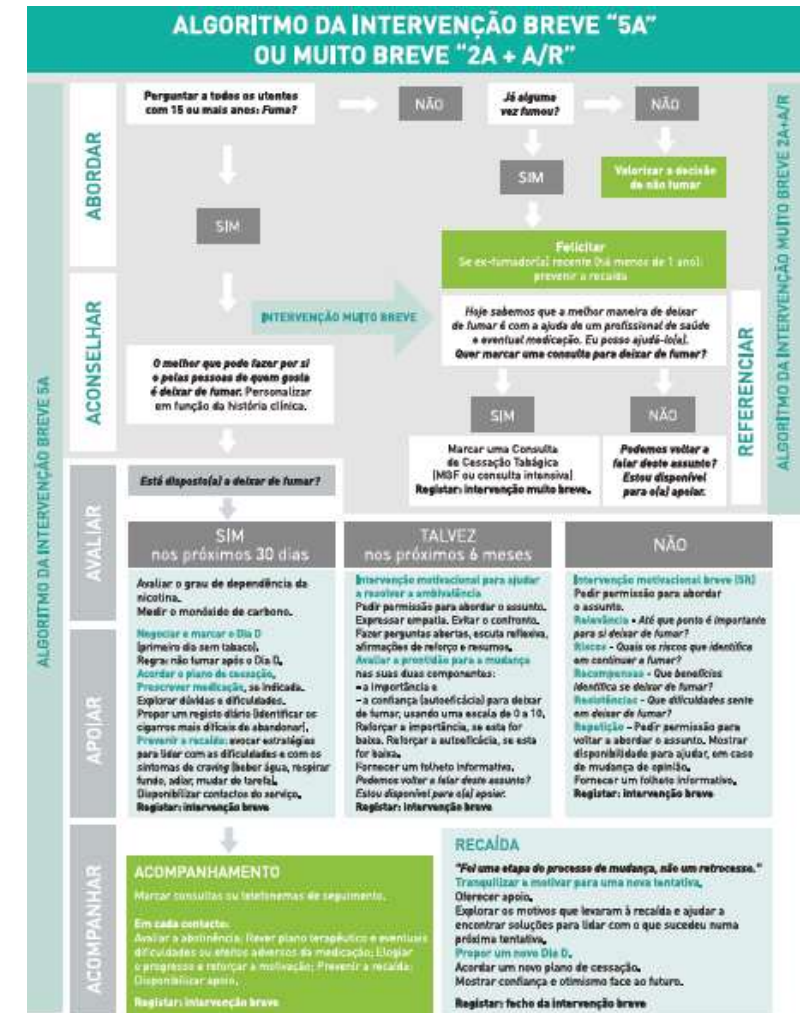
- Compulsão: + ; irritabilidade +
- Maior tolerância ao esforço físico; menos tosse
- Ajustada medicação
- Recomendado exercício físico
- Acompanhamento, reforço da motivação

Caso clínico

O fator mais determinante no sucesso da cessação tabágica é:

- 1 – Diagnóstico da doença oncológica
- 2 – Tipo de fármaco utilizado
- 3 – Razão financeira
- 4 – Motivação

- A cessação tabágica é uma intervenção custo-efetiva
- Todos os profissionais de saúde podem e devem intervir



The background is a dark teal color with various abstract elements. There are several concentric circles in shades of teal and yellow-green. Some circles are solid, while others are outlines. There are also several spheres of different sizes, some in teal and some in a lighter, almost white color, scattered across the background. The overall aesthetic is modern and clean.

Caso Clínico 2

Miguel Martins de Carvalho

Caso Clínico

- Sexo masculino, 59 anos
- História Médica prévia: Patologia Pulmonar não estratificada, Dislipidémia
- Linfoma Hodgkin – diagnóstico Fev/1998
 - Fez RT e QT.
- Dezembro/2023 – queixas arrastadas de cansaço agravado e edema dos membros inferiores.
 - Analiticamente com subida de NT-proBNP 16.000 pg/mL
 - ECG: Ritmo sinusal, BFAE
 - Ecocardiograma TT: cavidades esquerdas dilatadas, com disfunção sistólica ligeira do ventrículo esquerdo (FEVE 43%); Insuficiência Aórtica grave, excêntrica; Insuficiência mitral moderada a grave; PSAP 40+15 mmHg;

Assinale a afirmação falsa

1. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação habitualmente manifesta-se 20 a 30 anos após exposição.
2. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação pode manifestar-se como patologia valvular, coronária ou pericárdica.
3. O diagnóstico de Doença Cardíaca Induzida por Radiação tem estado a diminuir.
4. Está recomendado avaliações regulares de doentes submetidos a RT e/ou QT com antraciclinas.
5. As técnicas contemporâneas de Radioterapia torácica tem um risco muito baixo de induzir Doença Cardíaca.

Assinale a afirmação falsa

1. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação habitualmente manifesta-se 20 a 30 anos após exposição.
2. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação pode manifestar-se como patologia valvular, coronária ou pericárdica.
3. O diagnóstico de Doença Cardíaca Induzida por Radiação tem estado a diminuir.
4. Está recomendado avaliações regulares de doentes submetidos a RT e/ou QT com antraciclinas.
5. As técnicas contemporâneas de Radioterapia torácica tem um risco muito baixo de induzir Doença Cardíaca.

Assinale a afirmação falsa

1. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação habitualmente manifesta-se 20 a 30 anos após exposição.
2. A Doença Cardíaca Induzida por Radiação pode manifestar-se como patologia valvular, coronária ou pericárdica.
3. **O diagnóstico de Doença Cardíaca Induzida por Radiação tem estado a diminuir.**
4. Está recomendado avaliações regulares de doentes submetidos a RT e/ou QT com antraciclinas.
5. As técnicas contemporâneas de Radioterapia torácica tem um risco muito baixo de induzir Doença Cardíaca.

Doença Cardíaca Induzida por Radiação

- A Radioterapia é um fator de risco independente para aterosclerose acelerada.
- A Doença Cardíaca Induzida por Radiação resulta em manifestações clínicas complexas e variadas (qualquer parte do coração pode estar envolvida).
- As manifestações mais comuns surgem anos ou décadas depois da exposição, com morbi-mortalidade significativa.
 - Prevalência de doença valvular significativa: 7-39% - 10 anos; 12-60% - 20 anos
- O seguimento e rastreio permite uma deteção precoce e tratamento atempado.
- Devido a um efeito de “legado” e ao maior reconhecimento, é expectável que a incidência de Doença Cardíaca Induzida por Radiação aumente na próxima década.
- A Ecocardiografia geralmente deve ser realizada de 2 em 2 anos em assintomáticos

Desai, et al: Radiation-Associated Cardiac Disease. *JACC Card Imag*, 2018.

Donnellan, et al: Radiation-induced heart disease. *Clev Clin J Med*, 2016.

Cuomo, et al: Novel concepts in radiation-induced cardiovascular disease. *World J Cardiol*, 2016.

Nielsen, et al: Short and long term radiation induced cardiovascular disease in patients with cancer. *Clinical Cardiology*, 2017.

The background is a vibrant teal color with various abstract geometric shapes. A large, prominent feature is a set of three concentric yellow circles on the left side. Scattered throughout the scene are numerous light blue and white spheres of varying sizes, some appearing to float or be attached to the larger shapes. The overall aesthetic is clean, modern, and scientific.

Caso Clínico 3

Sara Gil Santos

Caso clínico



Sexo feminino, 49 anos

Excesso de peso (IMC 27,9Kg/m²), HTA, dislipidemia, oligoamenorreia, diabetes gestacional

MH: atorvastatina 10mg, lisinopril 20mg, ACO

Carcinoma da mama triplo negativo

- Sob esquema de QT com carboplatina/paclitaxel
- **Dexametasona** 8mg iv em D1, D8, D15 de cada ciclo de 21 dias



Diabetes *mellitus* secundária a corticoterapia

HbA1c **8,3%**

Caso clínico

Qual o próximo passo?

1. Iniciar apenas vigilância de glicemia capilar
2. Iniciar antidiabéticos orais
3. Iniciar esquema de insulina rápida em correção
4. Iniciar insulina de ação longa diária
5. Vigilância clínica

Caso clínico

Qual o próximo passo?

1. Iniciar apenas vigilância de glicemia capilar
- 2. Iniciar antidiabéticos orais**
3. Iniciar esquema de insulina rápida em correção
4. Iniciar insulina de ação longa diária
5. Vigilância clínica

Caso clínico

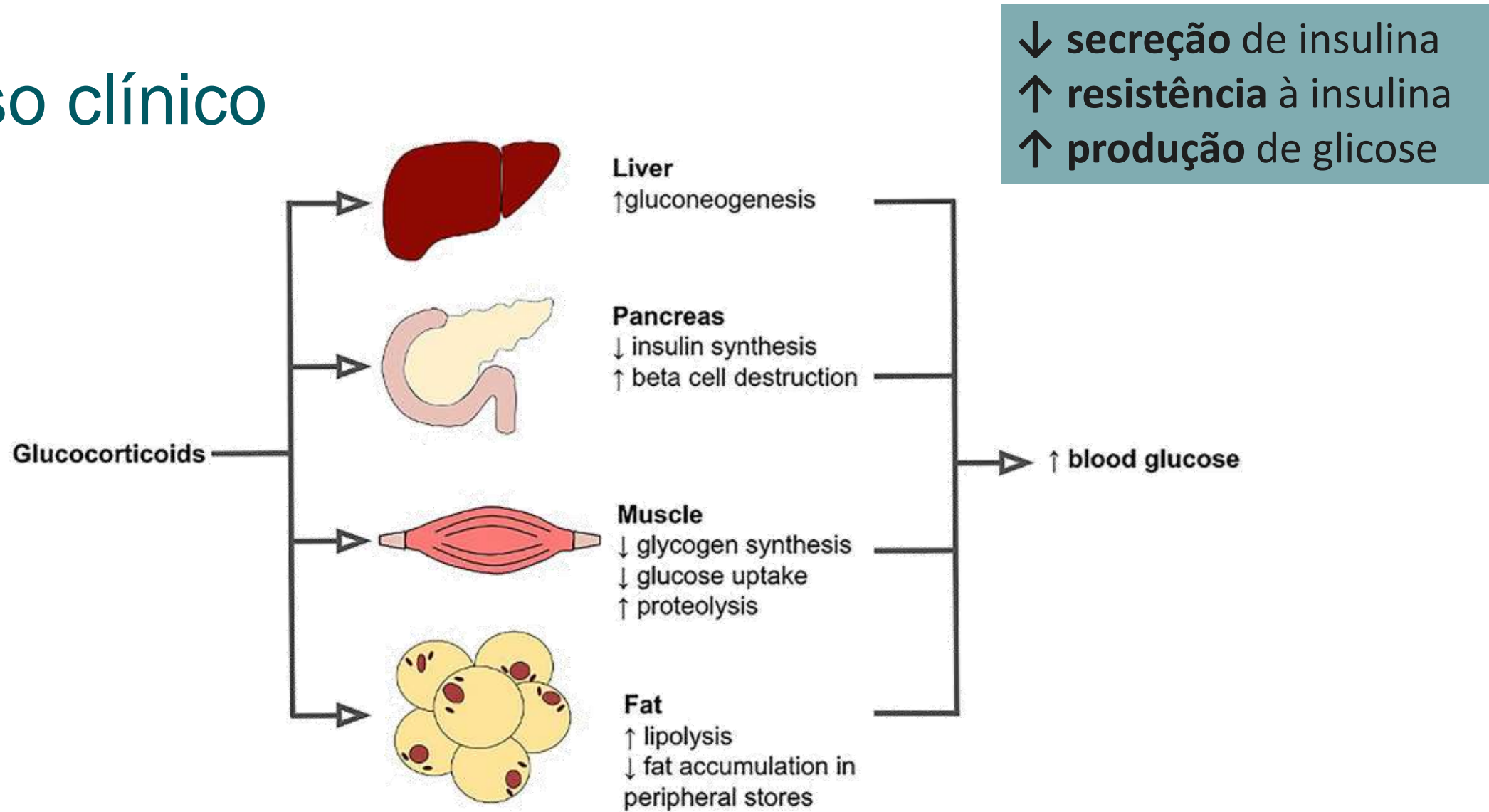


Table 1 | Hypoglycaemic agents in glucocorticoid-induced hyperglycaemia and diabetes mellitus

Drug class	Advantages	Disadvantages	Evidence in patients with glucocorticoid-induced diabetes mellitus	Suitable for type of glucocorticoid drug*
Sulfonylureas	Immediate onset of action	Long acting; high risk of hypoglycaemia; not specific to postprandial glucose	Improved fasting glucose ¹⁵⁰	Intermediate-acting (two or more daily doses) or long-acting glucocorticoids; intra-articular glucocorticoids
Glinides	Immediate onset of action; short acting; targets postprandial glucose; low risk of hypoglycaemia	Frequent dosing; high cost	Improved postprandial glucose ^{152,153} and mean glucose ¹⁵³ ; improved mean Hb1 _{Ac} in combination with other immunosuppressants ¹⁵¹	Short-acting glucocorticoids
Incretin-based therapy: GLP1 receptor agonists	Immediate onset of action; targets postprandial glucose; low risk of hypoglycaemia	Limited evidence; gastrointestinal and renal adverse effects; high cost	Improved mean and postprandial glucose ^{157,158} ; reduced the insulin dose and injection frequency in combination with basal-bolus insulin ²⁰¹	Intermediate-acting or long-acting glucocorticoids
Incretin-based therapy: DPP4is	Immediate onset of action; targets postprandial glucose; low risk of hypoglycaemia	Contradictory evidence; high cost	Improved ^{159,160} or unaffected ^{161,162} postprandial glucose; improved mean glucose ¹⁶⁰ and HbA _{1c} levels ¹⁵⁹	Intermediate-acting or long-acting glucocorticoids
Metformin	Low risk of hypoglycaemia; low cost	Slow onset of action; avoid use in renal impairment	Improved postprandial glucose ¹⁶⁸ ; improved AUC of glucose during OGTT ²⁰² , fasting glucose and HbA _{1c} levels ¹⁶⁹	Intermediate-acting glucocorticoids
Thiazolidinediones	Low risk of hypoglycaemia	Slow onset of action; promotes weight gain (shared adverse effects with glucocorticoids)	Improved AUC of glucose during OGTT and HbA _{1c} levels ¹⁷³ in combination with insulin ¹⁷⁴	Intermediate-acting glucocorticoids
SGLT2is	Immediate onset of action; low risk of hypoglycaemia	Limited evidence; promotes bone fracture (shared adverse effects with glucocorticoids)	No improvement in mean glucose when used as an add-on to other hypoglycaemics ¹⁷⁵	Insufficient data (has not been tested without other hypoglycaemic agents)
α-Glucosidase inhibitors	Immediate onset of action; targets postprandial glucose; low risk of hypoglycaemia	Limited evidence; only provides weak hypoglycaemic effect	Improved postprandial glucose levels in combination with glinides ¹⁵²	Insufficient data (has not been tested without other hypoglycaemic agents)

AUC, area under the curve; DPP4is, dipeptidyl peptidase 4 inhibitors; GLP1, glucagon-like peptide 1; OGTT, oral glucose tolerance test; SGLT2is, sodium-glucose co-transporter type 2 inhibitors. *Short acting (for example, hydrocortisone, half-life of 8 h), intermediate acting (for example, prednisolone or methylprednisolone, half-life of 16–40 h), long acting (for example, dexamethasone or betamethasone, half-life of 36–54 h).

Caso clínico

Consulta de Endocrinologia

HbA1c **8,3%**

Inibidores da dipeptidil peptidase (iDPP4)

Estimulação de secreção de insulina e inibição de secreção de glucagon dependente da glicemia (hiperglicemia pós-prandial)

Medidas de estilo de vida

Pesquisa de glicemia capilar

Sitagliptina + metformina 50/1000mg 1+0+1

Metformina

Aumento da sensibilidade à insulina

Caso clínico

Sitagliptina + metformina 50/1000mg 1+0+1



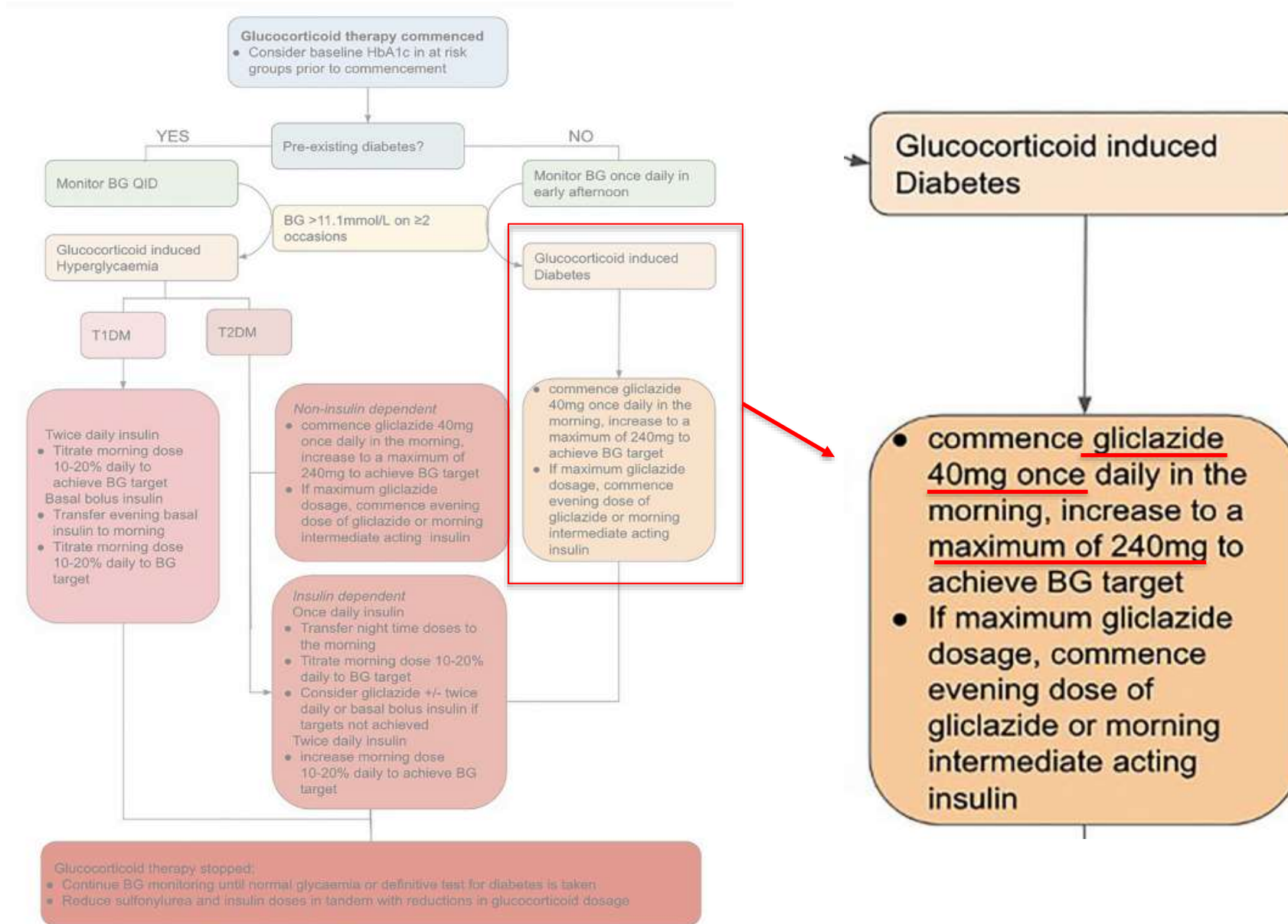
Após 2 semanas:

Antes do pequeno-almoço	Antes do jantar
195mg/dL	243mg/dL
201mg/dL	217mg/dL
158mg/dL	231mg/dL
147mg/dL	197mg/dL
159mg/dL	183mg/dL

Gliclazida 60mg 1+0+0

Sulfulinoreias

Estimulação da secreção de insulina
(risco de hipoglicemia)



Caso clínico

Sitagliptina + metformina 50/1000mg 1+0+1
Gliclazida 60mg 1+0+0



Antes do pequeno-almoço	Antes do jantar
134mg/dL	187mg/dL
129mg/dL	172mg/dL
99mg/dL	163mg/dL
127mg/dL	177mg/dL
102mg/dL	151mg/dL

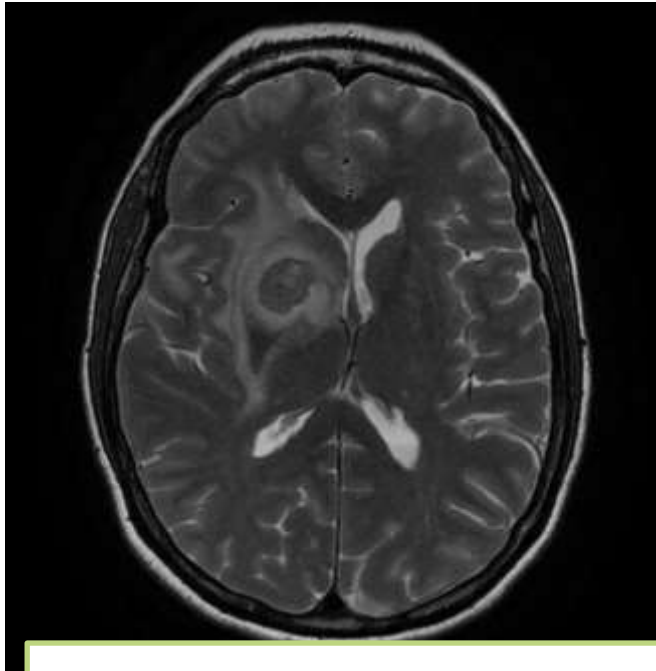
A1c 6,9%

Mantém terapêutica
Pesquisas de glicemia capilar menos frequentes
Sinais de alarme (hipoglicemia e hiperglicemia)

Caso clínico

Alguns meses depois:

Sitagliptina + metformina 50/1000mg 1+0+1
Gliclazida 60mg 1+0+0



Dexametasona 4mg 2+0+2+0

A1c 10,3%

Antes do pequeno-almoço	Antes do almoço	Antes do jantar
217mg/dL	-	-
178mg/dL	-	341mg/dL
-	341mg/dL	357mg/dL

Caso clínico

Qual o próximo passo?

1. São necessárias mais pesquisas de glicemia capilar para decisão terapêutica
2. Manter terapêutica
3. Titular antidiabéticos orais
4. Iniciar insulina de ação longa

Caso clínico

Qual o próximo passo?

1. São necessárias mais pesquisas de glicemia capilar para decisão terapêutica
2. Manter terapêutica
3. Titular antidiabéticos orais
4. **Iniciar insulina de ação longa**

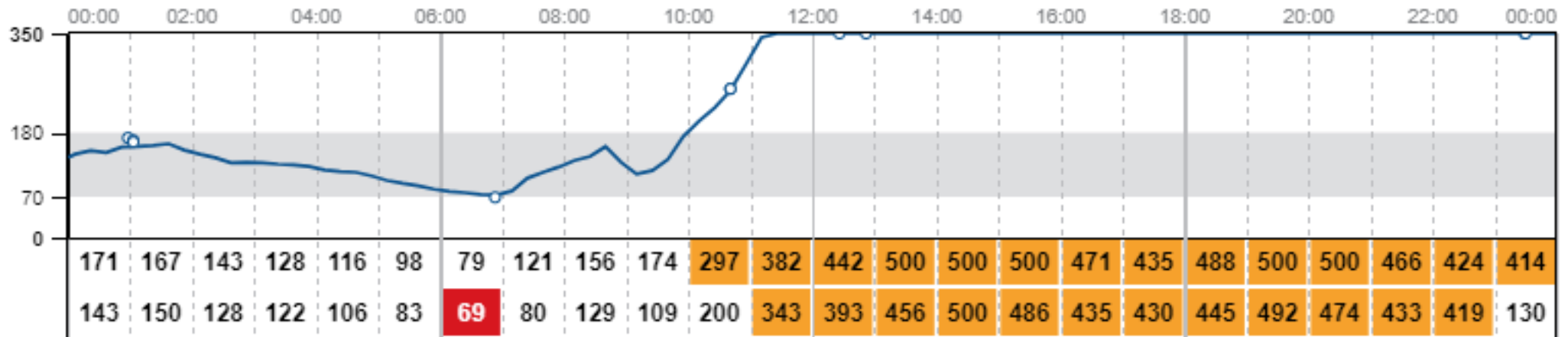
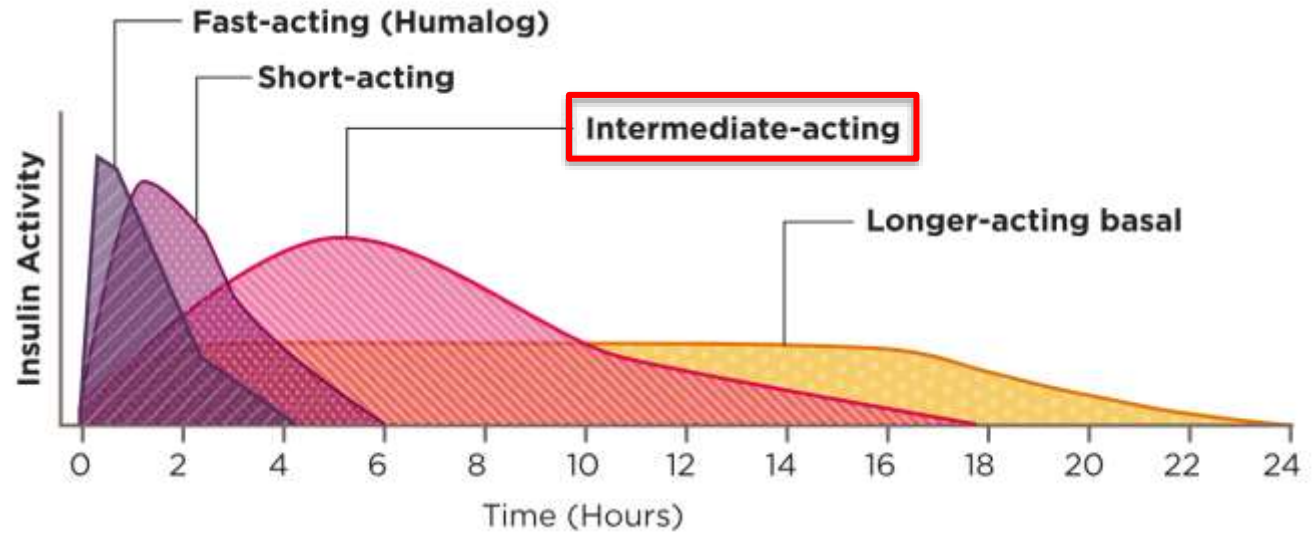
- Sintomas **catabólicos**
- A1c **>10%**
- Valores de glicemia **>300mg/dL**

Table 2 | **Insulin therapy in glucocorticoid-induced hyperglycaemia and diabetes mellitus**

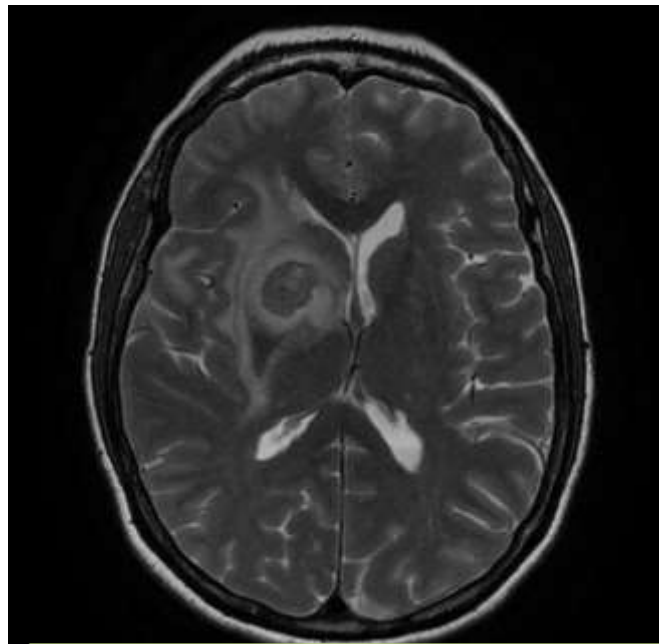
Insulin schedules	Onset of action	Duration	Advantages	Disadvantages	Suitable for type of glucocorticoid drug ^a
Basal insulin (detemir or glargine)	1–4 h	Long acting, up to 24 h	Low risk of hypoglycaemia	Not specific to postprandial glucose	Intermediate-acting (2 or more daily doses), or long-acting glucocorticoids
Basal insulin (NPH)	1–2 h	Intermediate acting, ≥14 h	Activity profile closely resembles glucocorticoid-induced hyperglycaemia	Not specific to postprandial glucose	Intermediate-acting glucocorticoids
Prandial (bolus) insulin	15–60 min	Rapid and short acting, 3–8 h	Immediate onset of action; targets postprandial glucose; can be combined with basal insulin for severe glucocorticoid-induced hyperglycaemia	Limited flexibility in the timing of administration	Short-acting glucocorticoids
Basal-bolus	15–60 min for bolus	Rapid and long acting, up to 24 h	Flexibility in dose adjustment; useful for severe or persistent glucocorticoid-induced hyperglycaemia	Multiple daily injections	Use is based on severity of hyperglycaemia (not on type of glucocorticoid)

ing insulin therapy. Once daily intermediate-acting insulin in the morning is recommended initially but twice daily or basal bolus regimens can be considered to achieve glucose targets. In

Caso clínico



Caso clínico



Dexametasona 4mg 2+0+2+0

Antes do pequeno-almoço	Antes do almoço	Antes do jantar
217mg/dL	-	-
178mg/dL	-	341mg/dL
-	341mg/dL Insulina intermédia 24+0U	357mg/dL
-	Titulação	449mg/dL
173mg/dL	242mg/dL	377mg/dL

The background is a dark teal color with various abstract elements. There are several concentric yellow circles of varying sizes, some of which are partially obscured by other elements. Scattered throughout are numerous light teal spheres of different diameters, some appearing to have a slight shadow or gradient. The overall aesthetic is clean, modern, and scientific.

Caso Clínico 4

Adriana Santos

Caso clínico

Mulher, 78 anos de idade.

Autónoma, reside com o marido.

Recorre a consulta de MGF por fadiga tendo sido documentada anemia de novo.

O Médico Assistente dá início ao estudo etiológico da anemia, tendo os resultados obtidos sido:

- Hb 10,3 g/dL, VGM N , HCM N, Reticulócitos N, Esfregaço SP s/ alterações
- Ureia N, Creatinina N, LDH N, Bilirrubinas N, Fe N, TSAT N, Ferritina N, Ác. Fólico N, VitB12 N, TSH N e T4L N.
- EDA e EDB N



Caso clínico

Meses mais tarde (...) vai ao cabeleireiro (...)

“D.^a Carmen falta-lhe osso...”



Volta ao Médico Assistente que decide repetir o estudo analítico. Desta vez desmonstram-se os seguintes resultados:

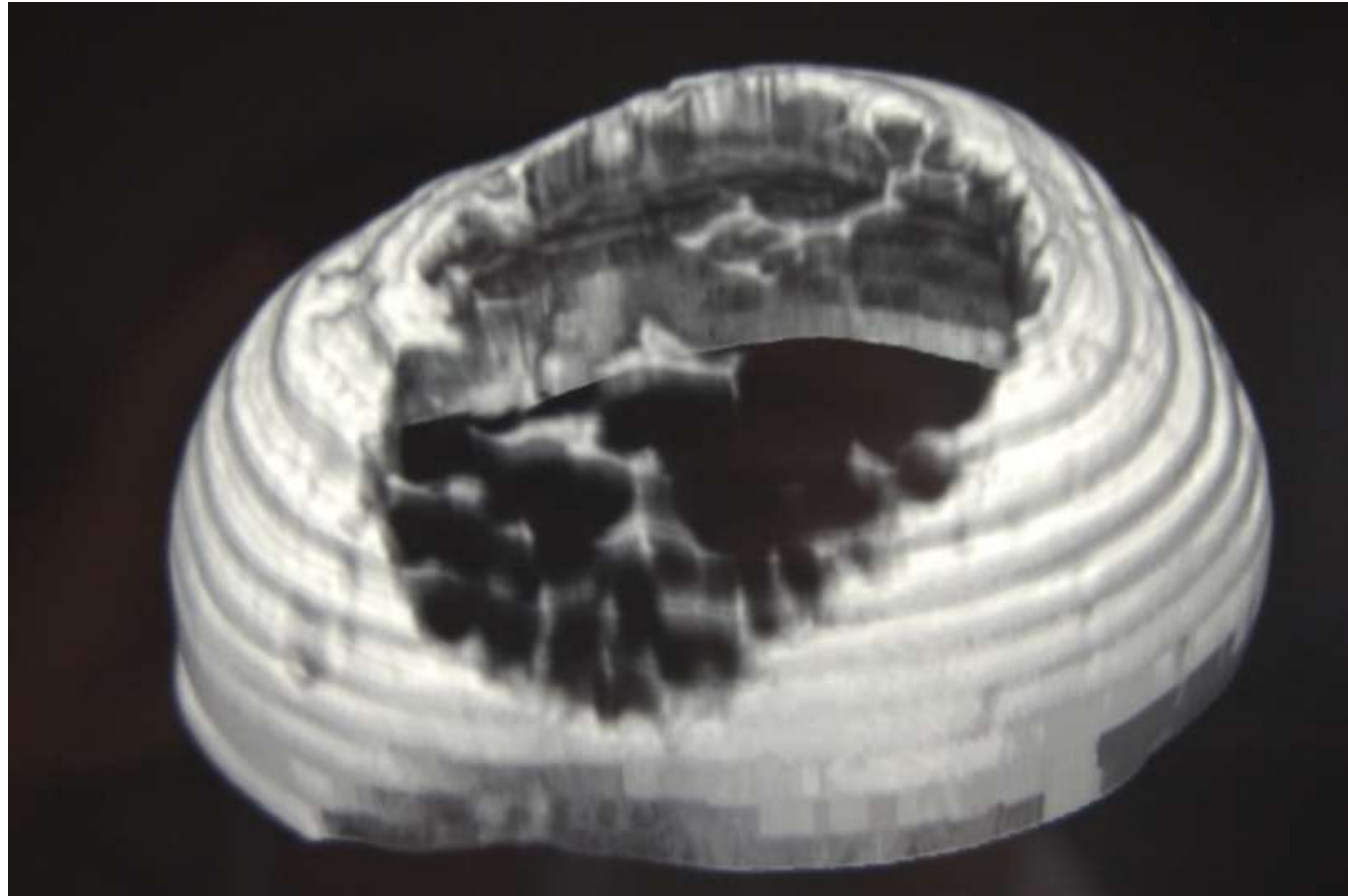
- Hb **6.8 g/dL**
- Creatinina **3.7 mg/dL** (TFGe 11 ml/min/1,73m²)



Referenciação ao SU



Caso clínico



TC-CE com reconstrução tridimensional da calote craniana

Questão 1

Resumo: Mulher, 78 anos. Anemia, Lesão Renal, Lesões líticas na calote craniana.

Qual o diagnóstico mais provável?

- a) Défice de EPO
- b) Metástase de tumor oculto
- c) Mieloma múltiplo
- d) Défice de ferro

Resposta

Resumo: Mulher, 78 anos. Anemia, Lesão Renal, Lesões líticas na calote craniana.

Qual o diagnóstico mais provável?

- a) Défice de EPO
- b) Metástase de tumor oculto
- c) Mieloma múltiplo**
- d) Défice de ferro

Questão 2

Qual o exame de 1ª linha que facilmente poderia ajudar a fazer o diagnóstico diferencial?

- a) Imunofenotipagem do sangue periférico
- b) Eletroforese de proteínas séricas
- c) Biópsia de medula óssea
- d) Mamografia

Resposta

Qual o exame de 1ª linha que facilmente poderia ajudar a fazer o diagnóstico diferencial?

- a) Imunofenotipagem do sangue periférico
- b) Eletroforese de proteínas séricas**
- c) Biópsia de medula óssea
- d) Mamografia

MIELOMA MÚLTIPLO

O mieloma múltiplo, cuja incidência estimada é na Europa de 4.5-6/100.000/ano, deve fazer parte da suspeita clínica de maioria casos de LRA/IRRP, estudo de proteinúria ou DRC de etiologia incerta.

Nos seus critérios diagnósticos incluem-se

International Myeloma Working Group updated criteria for the diagnosis of multiple myeloma

S. Vincent Rajkumar, Malcolm A. Drenth, Antonio Palumbo, Juan Blade, Gianpaolo Merlini, María Victoria Mateos, Shaji Kumar, Jero Pillemer, Efstathios Terzidis, Paul Richardson, Ole Landgren, Bruno Paiva, Angela Cigarron, Brandon Weiss, Xianxi Lu, Soren Zweigman, Sagar Laxmi, Laura Rosinol, Elena Zamagni, Sander Jagannath, Dharma Senaratne, Sagunda Y. Kristiansen, Jo Guen, Saad Z. Usmani, Juan José Lahuerta, Hans Erik Johansen, Meral Bekbas, Michelle Cairo, Horstmueller Goldschmidt, Evangelina Terpos, Robert A. Kyle, Kenneth C. Anderson, Brian G. M. Durie, Jesus F. San Miguel

Definition of multiple myeloma

Clonal bone marrow plasma cells $\geq 10\%$ or biopsy-proven bony or extramedullary plasmacytoma* and any one or more of the following myeloma defining events:

- Myeloma defining events:
 - Evidence of end organ damage that can be attributed to the underlying plasma cell proliferative disorder, specifically:
 - Hypercalcaemia: serum calcium > 0.25 mmol/L (> 1 mg/dL) higher than the upper limit of normal or > 2.75 mmol/L (> 11 mg/dL)
 - Renal insufficiency: creatinine clearance < 40 mL per min[†] or serum creatinine > 177 μ mol/L (> 2 mg/dL)
 - Anaemia: haemoglobin value of > 20 g/L below the lower limit of normal, or a haemoglobin value < 100 g/L
 - Bone lesions: one or more osteolytic lesions on skeletal radiography, CT, or PET-CT[‡]
 - Any one or more of the following biomarkers of malignancy:
 - Clonal bone marrow plasma cell percentage* $\geq 60\%$
 - Involved:uninvolved serum free light chain ratio $\S \geq 100$
 - > 1 focal lesions on MRI studies \P

MIELOMA MÚLTIPLO

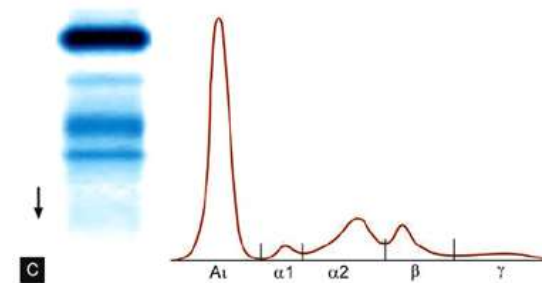
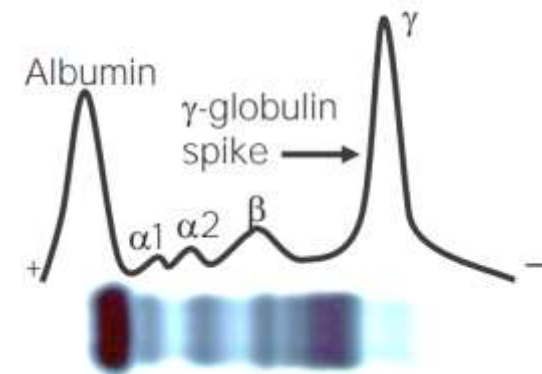
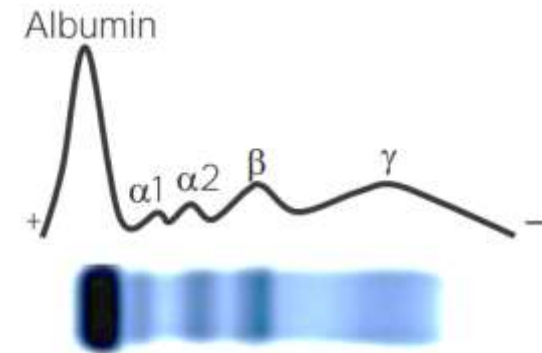
Table 1. Sensitivity of Serum Paraprotein Testing for Multiple Myeloma, Smoldering Myeloma, and AL Amyloidosis

	Multiple Myeloma	Smoldering Multiple Myeloma	AL Amyloidosis
SPEP	87.6%	94.2%	65.9%
Serum IFE	94.4%	98.4%	73.8%
Serum FLC assay	96.8%	81.2%	88.3%
SPEP and serum FLC	100%	99.5%	94.2%
SPEP, serum IFE, and serum FLC assay	100%	100%	97.1%

Note: Based on information in Katzmann et al (Screening panels for detection of monoclonal gammopathies. *Clin Chem.* 2009;55(8):1517-1522). Abbreviations: FLC, free light chain; IFE, immunofixation; SPEP, serum protein electrophoresis.

Dysproteinemia and the Kidney: Core Curriculum 2019.
Jonathan J. Hogan, Mariam Priya Alexander, and Nelson Leung.
AJKD Vol 74 | Iss 6 | December 2019.

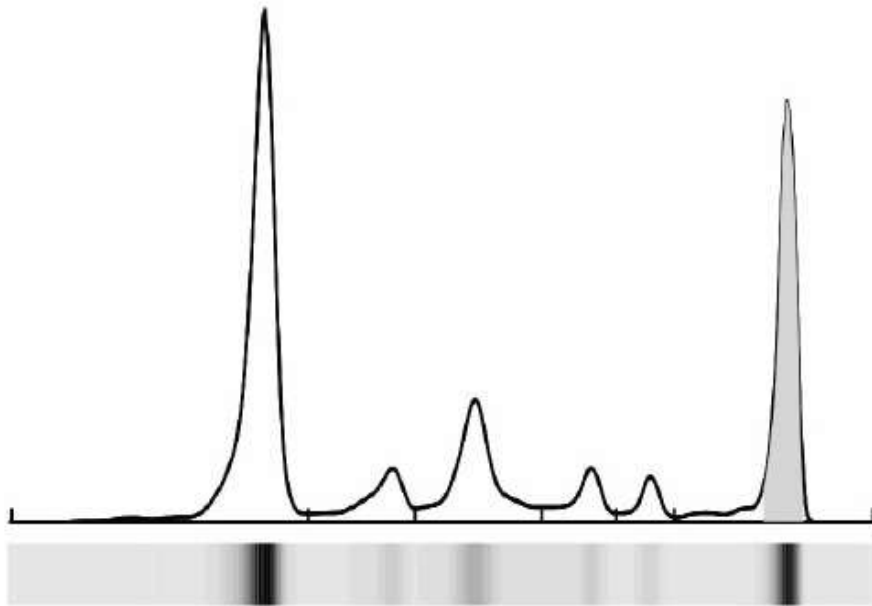
Normal serum, protein electrophoresis



Caso clínico

Componente monoclonal

19,2 g/L



IMUNOGLOBULINAS

Kappa Livre	1,25	mg/dL
Lambda Livre	↑ 98,73	mg/dL
Relação KL/LL	↓ 0,01	

VALORES REFERÊNCIA
POPULAÇÃO GERAL

VALORES REFERÊNCIA
DRC G4-G5

0,33 - 1,94

0,57 - 2,63

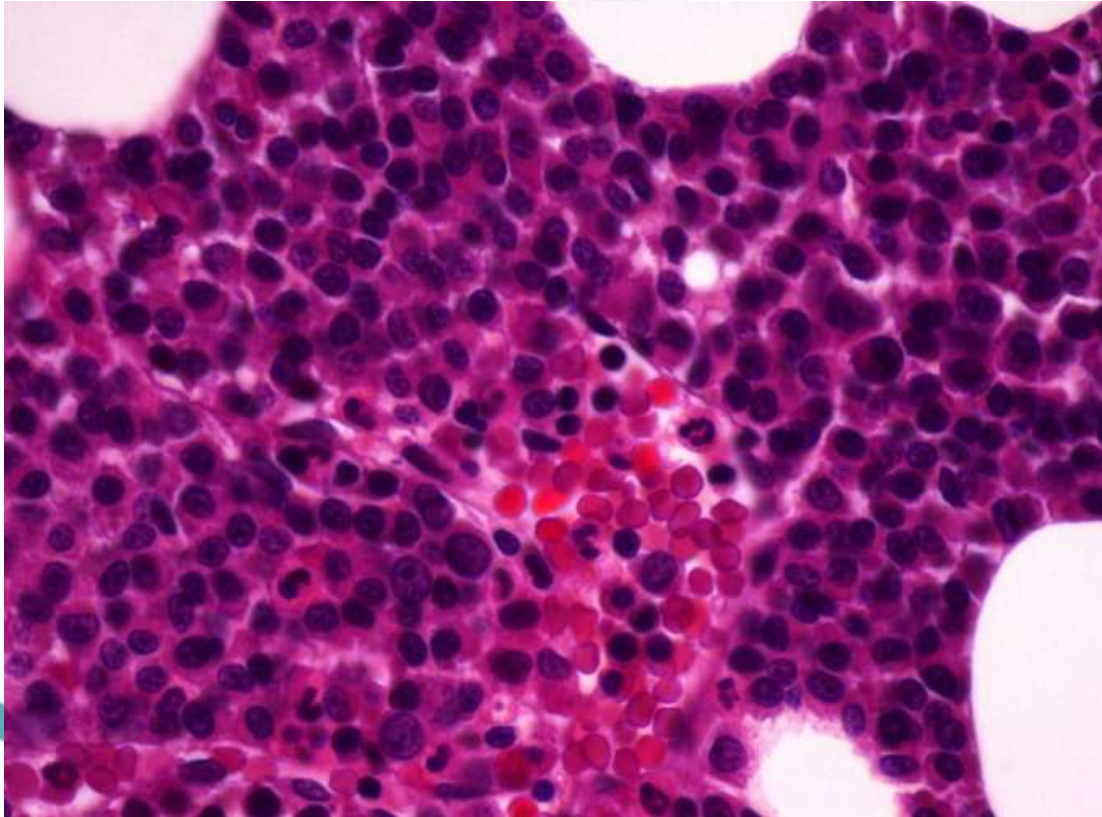
0,26 - 1,65

0,37 - 3,1

Caso clínico



Caso clínico



Biópsia de medula óssea com infiltração maciça por plasmócitos
Diagnóstico: Mieloma Múltiplo IgG λ

Caso clínico

Tratamento com dexametasona e idarrubicina.

Remissão da doença mas manteve-se com necessidade de diálise pelo que construiu FAV.

Dois anos depois recidiva da doença.

Proposta para tratamento com ThaCyDex (talidomida + ciclofosfamida + dexametasona) do qual cumpriu apenas 1 curso por agravamento do estado geral.

Fez HD de outubro 2007 a agosto 2010, altura em que faleceu.

Questão Bónus

Qual a causa mais frequente para a lesão renal em doentes com Mieloma Múltiplo?

- a) Hipercalcemia
- b) Amiloidose AL
- c) Doença de depósito de imunoglobulina monoclonal
- d) Nefropatia de cilindros

Resp

Qual a causa mais frequente para a lesão renal

- a) Hipercalcemia
- b) Amiloidose AL
- c) Doença de depósito de imunoglobulina mono
- d) Nefropatia de cilindros**

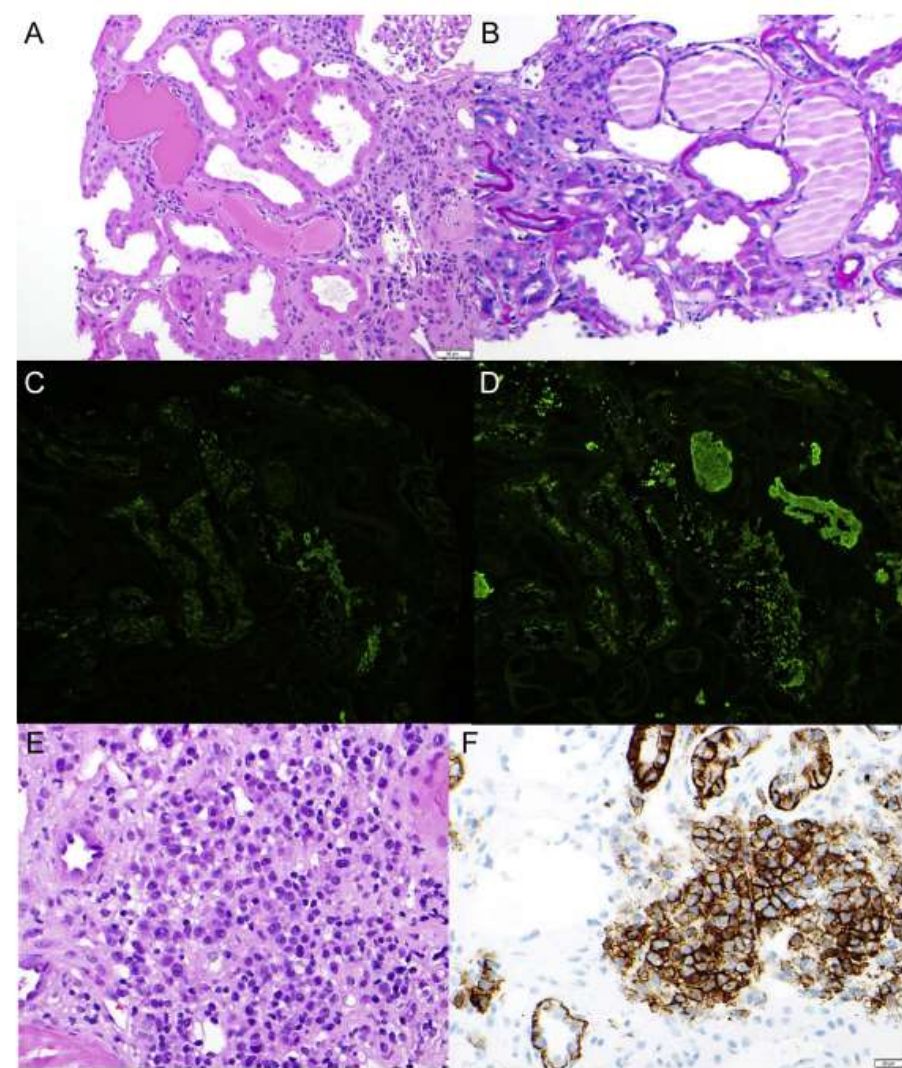


Figure 1. Kidney biopsy specimen from a patient with light chain cast nephropathy. (A) Hyper eosinophilic fractured casts are seen within tubules (hematoxylin stain; original magnification, $\times 400$), (B) which are periodic acid–Schiff (PAS) negative (PAS stain; original magnification, $\times 400$). On immunofluorescence (IF) microscopy, (C) casts do not stain with κ light chain (κ stain on IF; original magnification, $\times 400$), (D) but demonstrate λ light chain–restricted staining (λ stain on IF; original magnification, $\times 400$). (E) Plasma cell infiltrate is noted within the interstitium of the renal parenchyma (hematoxylin stain; original magnification, $\times 400$), (F) with immunohistochemical staining that is positive for CD138 (original magnification, $\times 400$).

Dysproteinemia and the Kidney: Core Curriculum 2019.

Jonathan J. Hogan, Mariam Priya Alexander, and Nelson Leung. AJKD Vol 74 | Iss 6 | December 2019.

TAKE HOME MESSAGES

- O mieloma múltiplo é uma doença comum.
Na maioria dos casos é diagnosticado a partir dos 65 anos de idade.**
- Pedir sempre eletroforese de proteínas séricas no estudo de anemia
e / ou doença renal**
- O diagnóstico atempado pode impedir a necessidade de hemodiálise**

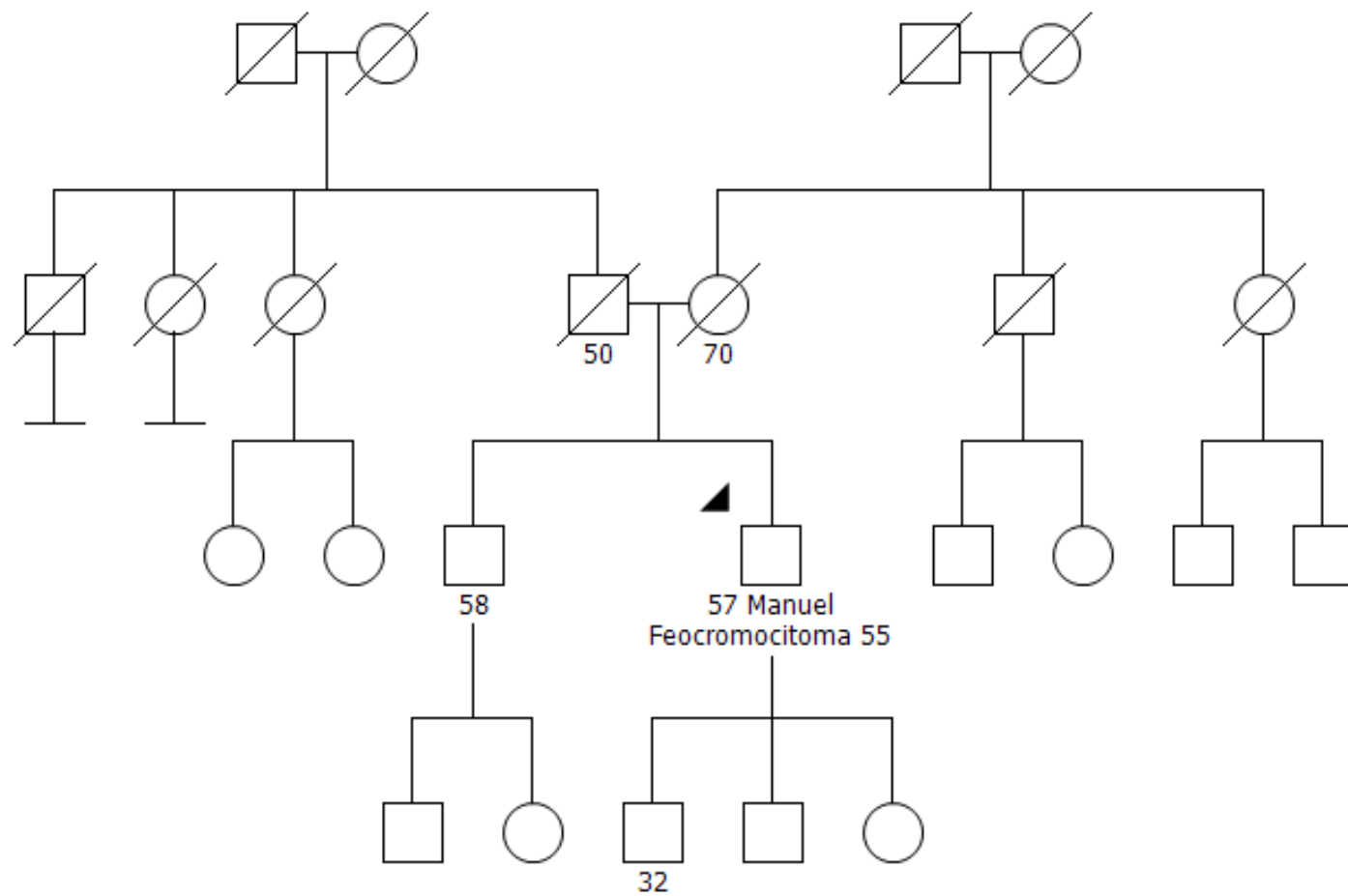
The background is a vibrant teal color with various abstract geometric shapes. A large, prominent feature is a set of three concentric, thick yellow-green rings on the left side. Scattered throughout the scene are numerous spheres of varying sizes, some in shades of teal and others in a lighter, pale green. There are also several thin, light blue circular outlines and arcs, some of which are partially cut off by the edges of the frame. The overall aesthetic is clean, modern, and scientific.

Caso Clínico 5

João Silva

Caso clínico 3

- Doente com feocromocitoma diagnosticado aos 55 anos
- Sem história familiar de cancro



Este doente tem indicação para estudo genético?

- Não, porque não tem história familiar de cancro
- Sim, se o doente concordar, porque a probabilidade de ter uma variante germinativa de predisposição para feocromocitoma é superior a 10%
- Sim, se o doente concordar, porque tem 3 filhos
- Não, porque mesmo que se confirme predisposição hereditária não existe indicação para estudo genético dos familiares saudáveis, devido à baixa penetrância destas variantes.
- Não, porque o diagnóstico foi depois dos 50 anos

Resposta

- Sim, porque é um tumor raro, e a probabilidade de existir uma variante germinativa de predisposição para feocromocitoma é superior a 10%

Justificação

- Up to 25% of individuals with pheochromocytoma and no known family history of pheochromocytoma have a heterozygous germline pathogenic variant in one of several genes: **RET**, **VHL**, **SDHD**, or **SDHB** [Neumann et al 2002, Bryant et al 2003, Neumann et al 2004].
- Approximately 5% of individuals with nonsyndromic pheochromocytoma and no family history of pheochromocytoma were heterozygous for a germline **RET** pathogenic variant [Neumann et al 2002].

Table 4.

Pheochromocytoma Susceptibility Genes in the Differential Diagnosis of Multiple Endocrine Neoplasia Type 2

Gene(s)	Disorder	Key Features	Comment
<i>VHL</i>	Von Hippel-Lindau syndrome (VHL syndrome)	Hemangioblastomas of the brain, spinal cord, & retina; renal cysts & clear cell renal cell carcinoma; PCC, pancreatic cysts, & neuroendocrine tumors; endolymphatic sac tumors; & epididymal & broad ligament cysts	VHL can present w/familial PCC or nonsyndromic PCC; PCCs can be unilateral or bilateral & are usually benign, but malignant behavior has been reported.
<i>MAX</i> <i>SDHA</i> <i>SDHAF2</i> <i>SDHB</i> <i>SDHC</i> <i>SDHD</i> <i>TMEM127</i> ¹	Hereditary PGL-PCC syndrome	PGLs & PCCs; additional tumors: GI stromal tumors, pulmonary chondromas, renal clear cell carcinoma, papillary thyroid carcinoma, pituitary adenomas, & neuroendocrine tumors	While head & neck PGLs are common in persons w/hereditary PGL-PCC syndrome, they are extremely rare in MEN2 ²
<i>NF1</i>	Neurofibromatosis type 1 (NF1)	Most persons w/NF1 can be diagnosed based on clinical features (multiple café au lait macules, intertriginous freckling, multiple cutaneous neurofibromas, & learning disability or neurobehavioral manifestations).	Although much more frequent in people w/NF1 than in the general population, PCCs or PGLs are found in <1% of adults w/NF1; these tumors are usually asymptomatic, but they can cause arterial hypertension.

SUMMARY OF RECOMMENDATIONS

1.0 Biochemical Testing for Diagnosis of Pheochromocytoma and Paraganglioma (PPGL)

1.1 We recommend that initial biochemical testing for PPGLs should include measurements of plasma free metanephrines or urinary fractionated metanephrines. (1|⊕⊕⊕⊕)

1.2 We suggest using liquid chromatography with mass spectrometric or electrochemical detection methods rather than other laboratory methods to establish a biochemical diagnosis of PPGL. (2|⊕⊕○○)

1.3 For measurements of plasma metanephrines, we suggest drawing blood with the patient in the supine po-

3.0 Genetic Testing

3.1 We recommend that all patients with PPGLs should be engaged in shared decision making for genetic testing. (1|⊕⊕⊕○)

3.2 We recommend the use of a clinical feature-driven diagnostic algorithm to establish the priorities for specific genetic testing in PPGL patients with suspected germline mutations. (1|⊕⊕⊕○)

3.3 We suggest that patients with paraganglioma undergo testing of succinate dehydrogenase (SDH) mutations and that patients with metastatic disease undergo testing for *SDHB* mutations. (2|⊕⊕⊕○)

3.4 We recommend that genetic testing for PPGL be



**JORNADAS
DE MEDICINA
IPO PORTO**