

444

MIOPATIA NEMALÍNICA ESPORÁDICA DE INÍCIO TARDIO RELACIONADA À GAMOPATIA MONOCLONAL DE SIGNIFICADO INDETERMINADO: UM CASO RARO

G.G.M. Lima^a, L.L. Perruso^a, G.C. Barreto^a, L.F. Castelo^a, D.N. Cysne^a, R.C.G. Aguiar^a, L. Oliveira^a, L. Mariano^{a,b,c}, G.A. Martinez^{a,b,c}, V. Rocha^{a,b,c}

^a Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto do Câncer do Estado de São Paulo (ICESP), Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^c Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A miopatia nemalínica é uma doença rara que envolve a formação de bastões intracitoplasmáticos e ruptura da arquitetura da fibra muscular. A maioria dos casos esboça padrão de herança autossômica, sendo os casos esporádicos ainda mais raros e descritos pela primeira vez em 1966. Neste último subgrupo o curso da doença é dramático, com progressão rápida e fatal. Quando associada à gamopatia monoclonal de significado indeterminado (GMSI), há a possibilidade de tratamento com quimioterapia e transplante de células tronco hematopoiéticas autólogo (TCTHa), com estudos evidenciando incremento de força muscular e aumento da probabilidade de sobrevida. **Relato:** Homem de 40 anos, tabagista e com antecedente de discopatia cervical em nível de C3-C4, com história de 1 ano de evolução com perda ponderal de 15kg e fraqueza muscular progressiva, inicialmente acometendo cintura escapular e membros superiores, seguido de membros inferiores e musculatura bulbar, disfagia para líquidos, tosse fraca, disfonia e engasgos. Não havia queixas sensitivas, disautonomia ou alteração de hábitos evacuatorios. Avaliado pela Neurologia por progressão para tetraparesia e disfunção bulbar grave. Exame neurológico mostrou perda de força em membros superiores, grau 3 em musculatura cervical, grau 1 em ombros e em tronco. Havia hiporreflexia bicipital, tricipital e em aquileu bilateralmente, bem como hipotonia muscular proximal, com atrofia de musculatura deltoidea, bicipital e peitoral. Investigação etiológica evidenciou marcadores inflamatórios e de lesão muscular inalterados, além de sorologias para HIV e hepatites virais não reagentes. Eletroneuromiografia esboçava padrão miopático em musculatura proximal. Não houve qualquer massa ou linfadenomegalia suspeita à investigação com tomografia computadorizada. Durante investigação verificada ainda imunofixação sérica positiva para IgG kappa, apesar de não haver pico monoclonal mensurável em eletroforese de proteínas. Diante disso, foi feita biópsia de musculatura bicipital, que mostrou desorganização arquitetural das fibras musculares com grande quantidade de agregados intracitoplasmáticos em formato de bastão em mais de 50% destas, e a presença de corpos citoplasmáticos sem depósitos amiloides



ou características inflamatórias. Assim, foi estabelecido o diagnóstico de Miopatia nemalínica esporádica de início tardio associada à GMSI. O paciente evoluiu com piora dos sintomas e necessidade de ventilação invasiva por traqueostomia. Foi tratado com corticoesteroides e imunoglobulina intravenosa, sem resposta satisfatória, sendo optado por iniciar protocolo VCD (bortezomibe 1,3 mg/m², dexametasona 20 mg/dia e ciclofosfamida 300 mg/d) direcionado à gamopatia monoclonal como ponte para o TCTHa. **Discussão e conclusão:** O caso representa uma rara miopatia esporádica com associação à GMSI em paciente adulto. A literatura é categórica em afirmar que tais pacientes costumam ter um desfecho desfavorável e sobrevida de 1-5 anos após o diagnóstico, e neste contexto, o TCTHa figura como uma das poucas alternativas terapêuticas com possibilidade de resposta satisfatória.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.446>

445

MORTALIDADE POR MIELOMA MÚLTIPLO NA CIDADE DE JOÃO PESSOA NO PERÍODO DE 2014 A 2018

A.C.R.S. Mendes, G.L.A.V. Carvalho, D.R. Sousa, L.G. Nascimento Junior

Centro Universitário de João Pessoa (UNIPÊ), João Pessoa, PB, Brasil

Objetivos: Analisar as características referentes à mortalidade por Mieloma Múltiplo de acordo com sexo, faixa etária e raça na cidade de João Pessoa no período de 2014 a 2018. **Métodos:** Os dados pesquisados foram obtidos a partir da seção População Residente e Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), no DATASUS 2020. Selecionou-se dados de mortalidade por Mieloma Múltiplo (CID-10; C90), de 2014 a 2018. A organização dos dados e cálculos básicos foram realizados no Excel 2016. A pesquisa é descritiva e longitudinal retrospectiva. Os resultados foram explanados quantitativamente. **Resultados:** O mieloma múltiplo (MM) é uma neoplasia maligna hematopoiética na qual ocorre proliferação clonal de plasmócitos na medula óssea, que secretam imunoglobulinas ou proteínas monoclonais (proteína M), podendo levar a disfunções orgânicas. Verificou-se um total de 120 casos de óbitos por Mieloma Múltiplo em João Pessoa entre 2014 e 2018. Observou-se crescimento da mortalidade em relação ao ano subsequente nos anos 2014, 2015 e 2016, correspondendo a 14, 15 e 22 casos, respectivamente, enquanto no ano 2017 houve uma queda para 19 óbitos com posterior aumento em 2018 para 50 casos. O Coeficiente de Mortalidade Específica (CME) por MM resultou em acréscimo superior a 240% entre 2014 e 2018. Houve prevalência no sexo feminino com 66 casos (55%). Entre os homens, a faixa etária mais prevalente também correspondeu a 75 anos ou mais, representando 37% dos 54 casos de óbitos no sexo masculino. Houve 1 caso na faixa etária de 25 a 34 anos em 2018 e 3 casos na faixa etária de 35 a 44 anos, sendo 1 em de 2017 e 2 em 2018. Não houve mortalidade por MM em idade inferior a 25 anos. Nas faixas etárias de 45 a 54 anos, 55 a 64 anos, 65 a 74 anos e 75 anos ou mais, verificou-se um crescimento geral de óbitos no ano de 2018, em relação aos anos anteriores, com os respectivos



valores – 10, 27, 34 e 45, demonstrando que 37,5% dos casos foi referente a indivíduos com 75 anos ou mais. Foi identificada prevalência em indivíduos pardos com 52% dos casos, brancos e pretos representaram 33% e 7%, respectivamente e, em 8% o dado de raça foi ignorado. **Discussão:** A mortalidade por Mieloma Múltiplo na cidade de João Pessoa apresentou maior prevalência de mortalidade por MM em pessoas do sexo feminino. Com relação à prevalência de acordo com a idade, verificou-se maior número de óbitos em indivíduos com maior faixa etária, dentre as analisadas. O aumento do número de óbitos por MM ao longo do período investigado pode estar relacionado ao envelhecimento populacional, uma vez que houve proporção entre maior idade e aumento da mortalidade por essa causa. Em se tratando da raça, entre os anos 2014 e 2018, esse dado foi ignorado em 10 casos, refletindo aproximadamente 8% do total. Os indivíduos pardos corresponderam a quase 52%, enquanto os brancos e pretos representaram cerca de 33% e 7% do total, respectivamente. **Conclusão:** A análise do perfil epidemiológico de pacientes com mieloma múltiplo é de suma importância para as condutas de saúde, orientando políticas públicas de prevenção e promoção da saúde, favorecendo o diagnóstico mais precoce e a melhora do prognóstico dos pacientes. Além disso, ainda permite que o sistema de saúde possa estar mais preparado na oferta de profissionais capacitados para conduzirem o quadro, de métodos diagnósticos e de tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.447>

446

MYELOMATOUS PLEURAL EFFUSION IN MULTIPLE MYELOMA DIAGNOSED BY FLOW CYTOMETRY: CASE REPORTS OF A RARE CONDITION

J.M. Bonete, C.M. Bertolucci, L.G.R. Barbosa, J.E. Conte, M. Higashi, A.R. Severino, R.L. Teotônio, E.R. Mattos, M.R.V. Ikoma-Colturato

Hospital Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brazil

Introduction: Extramedullary multiple myeloma (MM) can be detected at diagnosis or in relapsed/refractory disease and is associated with a worse prognosis. Myelomatous pleural effusion (MPE) is rare and has been described for an average of 12 months after the diagnosis of MM. Diagnosis of MPE requires electrophoresis and pleural fluid cytology or pleural biopsy. Cytological examination of the pleural fluid may show degenerative changes that can misdiagnose and histopathological analyzes can delay the diagnosis. Taking this into account, immunophenotyping is a fast and accurate tool for diagnosing the involvement of pleural fluid by MM. We report two cases of MM with MPE in the course of the disease and their outcomes. **Case reports.** Case 1: a 57-year-old man diagnosed with IgG-Lambda MM, stage DS-IIIB/IPSS II. After 4 months of treatment with a CTD regimen plus zoledronic acid, he achieved a VGPR according to the IMWG criteria. The minimal residual disease (MRD) by flow cytometry (MFC) was detected below the lower limit of quantification (LLOQ = 0.0005%). The myeloma plasma cells (MPC) immunophenotype was high FSC and intermediate SSC, with expressions

of CD38bright, CD45bright, CD56, CD81, CD138, cytoplasmic Lambda, with no expressions of cyKappa, CD19, CD27, CD28, CD117. Three months later, before autologous stem cell transplantation (ASCT), MRD = 0,07%, the with loss of CD56 in MPC. MRD at D+100 post-ASCT was undetectable (10-5). He received 1 year of Thalidomide as maintenance therapy. One year and 5 months post ASCT he relapsed with 80% bone marrow involvement and bone lesions. He was treated with 6 cycles of VTD regimen, but the disease became refractory and progressive, despite the subsequent therapies. One year after the first relapse, he was admitted to the ICU with dyspnea and epigastric pain, without fever and cough. An extensive right pleural effusion was diagnosed by chest CT. Thoracentesis was performed and the pleural fluid immunophenotyping diagnosed MPE. The patient died 1 week after from disease activity. Case 2: 52 year-old male, diagnosed as IgG-Kappa MM, stage IPSS I, underwent ASCT after treatment with 4 cycles of CyBorD regimen. FCM -MRD was indetectable (10-5) at D+100 post-ASCT. The disease relapsed 7 months after ASCT, during the maintenance therapy with Bortezomib. Sequentially, the patient has been treated with DRd regimen and after 8 months the MRD was detectable bellow the LLOQ (10-5). The immunophenotype was CD27dim, CD38Medim, CD56, CD81dim/negative, CD117, CD138, cyKappa, with no expressions of cyLambda, CD19 and CD45. But extramedullary progression was detected by PET-CT with small pulmonary nodules and chest wall mass. The patient received therapy with KCD+Densusumab. MRD = 0,012% after 6 months of treatment, with loss of CD56 in the PCM. Two months later, the patient was admitted to the ICU with tumor lysis syndrome, bilateral pleural effusion. MPE was diagnosed by MFC. He died of septic shock. **Discussion:** MFC is a useful method for diagnosing MPE. CD56 and CD117 are adhesion molecules that prevent the spread of myeloma plasma cells. Therefore, the absence of both markers may be associated with extramedullary dissemination of MM cells. In addition, the absence of CD27 expression has been considered to be associated with disease progression. It is important to consider these phenotypic characteristics in order to better recognize and elucidate the pathophysiology of MPE in prospective studies.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.448>

447

OCORRÊNCIA SIMULTÂNEA DE SÍNDROME 5Q- E MIELOMA MÚLTIPLO

J.O. Bortolotti, T.A. Ribeiro, M.E.S.B. Abib, T.M. Pecorari, G.F. Sapienza, M.P. Françoso, F.J.C. Pirola, J.R. Assis, A.C. Vecina, M.G. Cliquet

Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Síndrome 5q- é uma síndrome mielodisplásica (SMD) primária com deleção do braço longo do cromossomo 5 cuja fisiopatologia associa-se a consequente hematopoiese ineficaz. Mais frequente em mulheres idosas, apresenta-se com anemia macrocítica, plaquetas normais ou aumentadas e um aumento de megacariócitos na medula