

déficit motor prévio em dimídio esquerdo. Possuía antecedentes de tabagismo, enfisema pulmonar, câncer de pulmão tratado e labirintopatia. A internação foi decorrente de quadro neurológico que mimetizava um acidente vascular cerebral e, durante a investigação, foi encontrado um forame oval patente que foi tratado por via endovascular. A paciente seguiu com novos eventos neurológicos, com piores radiológicas à RNM que, em um segundo momento, foi considerado AVC embólico associado à endocardite. Apesar do tratamento antiagregante e antibioticoterapia, os eventos neurológicos persistiram, com surgimento de novos déficits, convulsões e rebaixamento sensorial. Os hemogramas mostravam linfopenia e plaquetopenia. Mielograma, imunofenotipagem e cariótipo foram normais. Tomografias de tórax e abdome eram normais, assim como PET CT. RNM de encéfalo mostrava múltiplos focos de restrição à difusão de permeio, compatíveis com edema citotóxico e a múltiplos focos de deposição de hemossiderina sugestiva de vasculopatia inflamatória. A partir da evolução desfavorável foi decidido realizar biópsia do tecido cerebral. O estudo imunohistoquímico revelou CD20+, Bcl2+, CD31+, CD68+, CD3+, CD30- e CD15+ Ki67+ compatível com LIVGCB em tecido cerebral. Iniciado tratamento quimioterápico com metotrexate em altas doses. A paciente evoluiu com choque séptico durante a neutropenia do 2º ciclo, sem que pudéssemos observar recuperação neurológica. **Discussão:** Dois padrões clínicos de LIVGCB são reconhecidos, o padrão clássico, predominantemente de países ocidentais que apresentam frequência alta de envolvimento do sistema nervoso central (SNC) e pele, e o associado a síndrome hemofagocítica, com envolvimento da medula óssea, febre, hepatoesplenomegalia e trombocitopenia, sendo este o tipo predominante nos países asiáticos. A ocorrência de células LIVGCB em esfregaços de sangue periférico não ocorre na maioria dos casos (90%-95% dos casos), mesmo sendo esta uma peculiaridade da doença, a localização dos linfócitos neoplásicos dentro dos vasos. Entre as citopenias, a trombocitopenia geralmente está associada a infiltração da medula óssea e envolvimento hepatoesplênico, no caso estava normal. **Conclusão:** O LIVGCB de SNC representa imenso desafio diagnóstico, uma vez que é sempre confundido com outras condições clínicas mais frequentes e não há sinais, sintomas ou mesmo imagens radiológicas patognomônicas dessa condição e a hematoscopia direta é, em quase sua totalidade, negativa. Deve haver um elevado grau de suspeita clínica para que seja realizada a biópsia em momento adequado em que não haja comprometimento clínico e/ou neurológico irreversível.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.119>

ERDHEIM-CHESTER ATÍPICO: UM RELATO DE CASO

AE Kayano, RN Vita, MAA Zambrana,
AAGS Brandão, ANR Abdo, VG Rocha, J Pereira

Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo
(FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença de Erdheim-Chester é uma doença rara, clonal, de histiócitos. A apresentação clínica é heterogênea e

o diagnóstico é pautado na apresentação clínica, radiológica e anatomopatológica. O tratamento é indicado para casos sintomáticos. A seguir, descrevemos e realizamos uma breve revisão de literatura de um caso de Erdheim-Chester atípico, atendido no Hospital das Clínicas de São Paulo em novembro de 2020. **Relato de caso:** Paciente MGP, 56 anos, masculino, com antecedente de síndrome metabólica e psoríase. Relatava desde abril de 2020 dificuldade de marcha com tendência à queda, disartria, diplopia esporádica e perda ponderal de 10 kg. Admitido no Hospital das Clínicas de São Paulo em novembro de 2020. Ao exame físico havia placas eritematosas e descamativas em joelhos, cotovelos e membro inferior esquerdo. Apresentava avaliação neurológica compatível com síndrome cerebelar global. Investigação complementar com análise líquórica, sorológica, hormonal e marcadores de autoimunidade negativas. Em Ressonância Magnética de encéfalo, evidenciada extensa área com alteração de sinal no tronco encefálico e pedúnculos cerebelares médios, com intenso realce pós-contraste na ponte e pequeno efeito expansivo local, associada a espessamento e realce pós-contraste da haste hipofisária. A angio-tomografia de abdome/pelve evidenciou tecido mal definido e com atenuação de partes moles nos espaços perirrenais (hairy kidney) e espessamento da parede da aorta (coated aorta). Em cintilografia óssea havia reação osteogênica indeterminada nos úmeros, tíbias e fêmur, e o PET-CT não foi evidenciado acometimento ósseo. Realizada biópsia da gordura perirrenal com visualização de histiócitos, cuja imunohistoquímica evidenciou positividade para CD68, CD163 e Fator XIIIa e negatividade para S-100. Detectada mutação BRAF-V600E nestes fragmentos. Por fim, iniciado tratamento com Interferon-alfa, até o momento realizados 8 ciclos com melhora clínica. **Discussão:** A doença de Erdheim-Chester é uma neoplasia de células histiocitárias rara com maior prevalência no sexo masculino e na quinta década de vida e a mutação ativadora mais frequente é a BRAF-V600E, presente em 57-75% dos casos. O curso clínico é heterogêneo com acometimento multi-sistêmico. O acometimento ósseo é o mais frequente (95% dos casos) e a lesão de osteoesclerose na diáfise dos ossos longos de forma simétrica apresenta alta especificidade para a doença. Achados radiográficos típicos são: “coated aorta” e “hairy kidney”. Na atualidade, o tratamento envolve a inibição da via de sinalização, RAS-RAF-MEK-ERK, com inibidores do BRAF e inibidores da via MEK, nem sempre disponíveis. As principais alternativas à terapia alvo são interferon-alfa ou os análogos de purina. **Conclusão:** A doença Erdheim-Chester é rara, com acometimento sistêmico característico, principalmente ósseo. A lesão mais específica é a osteocondral simétrica em platô tibial. Nos 5% dos casos sem acometimento ósseo, torna-se um desafio diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.120>

ERDHEIM-CHESTER DISEASE (ECD): A RARE ETIOLOGY OF OBSTRUCTIVE ACUTE ABDOMEN IN A YOUNG PATIENT

GGM Lima, PPF Machado, LF Castelo, V Rocha,
LAPC Lage, J Pereira



Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Erdheim-Chester disease (ECD) is a rare multi-systemic disorder, classified as non-Langerhans histiocytosis according to WHO-2016. It is a malignant neoplasm derived from myeloid progenitor cells, particularly from monocytic/dendritic origin. Its actual incidence is unknown, and fewer than a thousand cases have been reported to date in the medical literature. Recurrent somatic mutations involving the BRAF gene (BRAF V600E) and other components of the MAPK signaling pathway play a central role in its oncogenesis. Although rare, cases in patients under 40 years-old are reported. Frequently the median age of ECD patients is around 50-60 years-old, with a predominance of males (3:1). The disease may have a polymorphic clinical presentation, usually involving bones, central nervous system (CNS), pituitary and peri-aortic or retroperitoneal fibrosis with ureteral stenosis. Several therapeutic options can be used to control the disease, including corticosteroids, radiotherapy, interferon- α , purine analogues (2Cda or DCF), mono/polychemotherapy, and targeted drugs such as vemurafenib and dabrafenib. **Objective:** To report one case of atypical presentation of ECD, manifested as acute obstructive abdomen in a patient under 20 years-old. **Case report:** An 18-year-old woman, with no previous comorbidities, sought medical service at the HC-FMUSP due to abdominal pain, abdominal distension, and stopping of the elimination of gases and feces. Abdominal ultrasound showed an extensive mass with a cystic/solid aspect in the pelvic region. Exploratory laparotomy revealed a large solid mass adhered to the wall of the small intestine and the lateral wall of the rectum. A 15-cm enterectomy, ileo-bowel anastomosis, protective distal colostomy and insertion of a double-J catheter into the urinary tract were performed. Histopathological examination revealed atypical cell proliferation with staining for CD68+, CD163+, Ki67+ (20-30%) on immunohistochemistry study. Molecular test in a sample fixed in formalin and embedded in paraffin (FFPE) revealed the presence of BRAF V600E mutation, confirming the diagnosis of ECD. She started therapy with cladribine (2-Cda) 5 mg/m², I.V., D1-D5, 30/30 days, for six cycles. After the end of chemotherapy, 18-FDG-PETCT was performed, compatible with complete metabolic response. She is currently asymptomatic and with an excellent quality of life. **Discussion and conclusion:** ECD is a rare disorder that can present with atypical extra-osseous symptoms. We describe here an unusual case of a patient outside the usual age range for this disease, with intra-abdominal manifestation and a case of bowel occlusion, requiring exploratory laparotomy and extensive surgical resection. As this is a classically relapsing disease, it is known that isolated surgical resection is often ineffective. Although it has a mutation that works as a target for specific therapeutic intervention (BRAF inhibitors), these drugs are unavailable in the context of the Brazilian Public Health System. Thus, our patient underwent conventional cytotoxic treatment, with manageable toxicity and excellent therapeutic response.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.121>

HIGH TOXICITY AND POOR SURVIVAL WITH ASSOCIATION CHOP PLUS ETOPOSIDE COMPARED TO CHOP REGIMEN IN 124 BRAZILIAN PATIENTS WITH NODAL PTCL LYMPHOMAS (NPTCL): A REAL-LIFE EXPERIENCE

LAPC Lage, CV Brito, GC Barreto, CO Reichert, D Levy, HF Culler, MCN Zerbini, V Rocha, J Pereira

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Nodal-PTCL constitute a heterogeneous group of rare malignancies derived from mature T-lymphocytes. It presents aggressive clinical-biological behavior and distinct outcomes. These tumors have significant geographic variation, making important studies of clinical and epidemiological characteristics and outcomes of patients in specific areas of the world. Latin American data on nPTCL are scarce in the literature. Therefore, this study aims to describe clinical, laboratory and epidemiological characteristics, identify prognostic factors and analyze the outcomes of patients with nPTCL treated with CHOP-like regimens in Brazil. **Methods:** This is a retrospective, observational and unicentric study involving 124-Brazilian patients with nPTCL treated at HC-FMUSP from January 2000 to December 2017. All cases were submitted to centralized histopathological review and classified according to the criteria proposed by WHO-2016. OS and PFS curves were estimated by the Kaplan-Meier method. Univariate Cox analysis was used to determine factors with prognostic impact through the association between categorical variables and survival curves. Variables that were significant in the univariate analysis were tested in a multivariate analysis. P-values ≤ 0.05 were considered statistically significant. **Results:** With a median age of 48.5 years and 57.3% of male, about 81.5% had B-symptoms, 88.7% with CS III/IV and 58.1% had IPI ≥ 3 . ORR to first-line treatment was 58.9%, 37.9% were treated with CHOP and 35.5% with CHOEP, 30.1% were submitted to radiotherapy and 32.3% were consolidated with ASCT. We observed a higher 2-year OS for patients treated with CHOP versus CHOEP (78.7% x 61.4%; $p=0.05$), as well as a better 2-year PFS for the same regimen (69.7% x 25.0%; $p < 0.0001$). CHOEP treatment was associated with higher rates of G3-4 neutropenia, febrile neutropenia and G3-4 thrombocytopenia (57% x 88% $p=0.001$, 38% x 70% $p=0.003$ and 27% x 63% $p=0.0007$, respectively). Overall mortality rate was 55.6%, with disease progression being the major cause of death. With a median follow-up of 23.7 months, medians of OS and PFS were 48.0 months (95% CI: 9.0-86.9) and 8.8 months (95% CI: 3.9-13.7), respectively. Estimative of 2-year OS and PFS for the global cohort were 61.3% and 41.5%, respectively. In the univariate analysis, factors with a favorable prognostic impact on OS were: IPI < 3 (HR: 0.30; $p < 0.0001$), absence of bone marrow infiltration (HR: 0.39; $p=0.005$), LDH < 480 U/L (HR: 0.36; $p=0.002$), radiotherapy (HR: 0.23; $p=0.001$) and ASCT (HR: 0.28; $p < 0.0001$). Factors associated with better 2-year PFS were: IPI < 3 (HR: 0.36; $p=0.004$), absence of bone marrow infiltration (HR: 0.30; $p=0.03$), LDH < 480 U/L (HR:

