

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOÍDE CRÔNICA EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO ESPÍRITO SANTO

PADSBA Matos, JPA Frechiani, SS Marcondes, GS Sonsim, VHR Carvalho, ALRAC Sipolatti, MDD Santos, MP Araujo

Hospital Universitário Cassiano Antonio Moraes (HUCAM), Universidade Federal do Espírito Santo (UFES), Vitória, ES, Brasil

Objetivo: Avaliar perfil epidemiológico dos pacientes com leucemia mieloide crônica (LMC) acompanhados no Hospital das Clínicas do Espírito Santo. **Métodos:** estudo retrospectivo com avaliação de dados de prontuários dos pacientes acompanhados em 2021. Analisados: idade, tempo de doença, sexo, fase da doença, linha de tratamento, resposta ao tratamento e classificação de risco. **Resultados:** incluídos 47 pacientes. A média de idade ao diagnóstico foi de 38 anos, sendo o mais novo com 3 e o mais velho com 76 anos. A média de idade atual é de 50 anos. Nesta amostra houve predomínio do sexo masculino 62% (29). A estratificação de risco com score SOKAL foi aplicado em apenas 15% (7) dos pacientes, sendo 29% de baixo risco, 43% de risco intermediário e 28% de alto risco. Quanto ao tratamento dos pacientes de fase crônica: 53% (25) encontram-se em primeira linha com imatinibe, 47% (22) estão em segunda linha, sendo 12 com dasatinibe e 10 com nilotinibe. Dos pacientes em fase crônica, 87% encontram-se em resposta molecular maior (RMM). Dentre os que não alcançaram a RMM, foi identificado que 83% (5) tinham má adesão ao tratamento e uma necessitou interromper o uso do inibidor de tirosina-quinase (ITK) devido à gestação. Desta amostra, apenas um paciente evoluiu para crise blástica. **Discussão:** LMC é uma desordem mieloproliferativa clonal decorrente de translocação recíproca entre cromossomos 9 e 22 t(9;22)(q34;q11), resultando na fusão e formação do gene BCR-ABL, que ativa a proteína tirosinaquinase BCR-ABL, responsável pela oncogênese. O tratamento de primeira linha na fase crônica é um ITK, sendo imatinibe a droga de primeira linha disponível no Sistema Único de Saúde. Segundo os critérios do European LeukemiaNet 2020, o monitoramento é feito através de PCR quantitativo, onde BCR-ABL (x fator de conversão) $\leq 0,1\%$ corresponde à RMM. Na literatura há predomínio desta doença no sexo masculino, assim como observado nesta amostra, no entanto observamos média de idade ao diagnóstico de 38 anos, fugindo da faixa etária descrita (50 anos). De acordo com os dados disponíveis, cerca de 85% dos pacientes são diagnosticados na fase crônica, assim como neste estudo. Como nos dados existentes, a maioria dos pacientes apresentavam fator de risco intermediário na análise SOKAL, porém é importante salientar que esta estratificação foi aplicada na minoria dos pacientes (15%). A evolução para crise blástica ocorreu em 1 paciente, sendo este com doença diagnosticada 1 ano antes da progressão e com score SOKAL de baixo risco, diferente do descrito em literatura onde esses pacientes costumam progredir a doença em uma fase mais tardia. **Conclusão:** A LMC, quando em uso de ITK e remissão molecular, proporciona ao paciente uma qualidade de vida em fase crônica e com expectativa de vida



equiparada à da população geral. Percebemos a importância da adesão aos ITKs na resposta ao tratamento e a relevância de uma orientação permanente para manutenção regular do tratamento, visto que a falha de adesão favorece a perda de resposta e progressão da doença. O acesso aos exames de monitoramento para avaliação de resposta permite a tomada de decisão precoce e deve ser criterioso para futuramente eleger pacientes interrupção do tratamento (remissão livre de tratamento). Faz-se necessário investir na estratificação de risco no início do diagnóstico e tratamento, bem como nos exames de monitoramento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.240>

PERFIL MOLECULAR DOS PACIENTES COM MIELOFIBROSE ATENDIDOS EM SERVIÇO DE REFERÊNCIA ENTRE 2010 A 2020: A ANÁLISE DO CARIÓTIPO E DO PAINEL MIELOIDE INTERFERE NO TRATAMENTO?

LFS Dias, NF Centurião, CLM Pereira, MN Kerbauy, LN Kerbauy, LJ Arcuri, TS Datoguia, PV Campregher, N Hamerschlag, FPS Santos

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Alterações genéticas identificadas por painel mieloide são determinantes no desfecho dos pacientes com mielofibroze (MF) e são cada vez mais utilizados, sendo incorporados aos sistemas prognósticos formais, como MIPSS7+ e GIPSS. MF está associada à presença de 3 mutações cardinais as quais geralmente são mutuamente excludentes: JAK2 V617F, CALR e MPL. Somente 10% dos pacientes são negativos para essas três mutações, e estes apresentam menor sobrevida e maior risco de progressão para leucemia mieloide aguda (LMA). Determinar os fatores de risco para evolução desfavorável em pacientes com MF é de suma importância para se desenvolver estratégias para prevenir desfechos adversos. **Objetivo:** Analisar o cariótipo e o painel mieloide realizado por next-generation sequencing (NGS) dos pacientes com MF. **Métodos:** Estudo retrospectivo, unicêntrico, que incluiu pacientes com diagnóstico de MF que foram atendidos e realizaram cariótipo e NGS no Hospital Israelita Albert Einstein entre 2010 e 2020. **Resultados:** Foram avaliados 104 pacientes com MF, sendo excluídos quem não realizou exames em nosso serviço, com o total de 69 pacientes incluídos. Destes 69, 56 realizaram cariótipo em nosso serviço e 22 painel mieloide por NGS. O cariótipo estava normal em 60% dos pacientes e alterado em 40% (alterações mais prevalentes: trissomia do 8, 22%, deleção do 20, 22%, deleção do 5, 18%, deleção do 9, 13%, trissomia do 9, 13%, e monossomia do 7 e 17, 9% cada). Foi realizada separadamente a pesquisa das mutações cardinais JAK2, CALR e MPL em 45 pacientes, sendo encontrada a prevalência de 82% de JAK2, 13% de CALR e 4% de MPL. Entre os 22 pacientes com NGS, as seguintes variantes estavam presentes: JAK2 (54%) ASXL1 (50%), TET2 (31%), CALR (22%), SRSF2 (22%), EZH2 (22%), U2AF1 (18%), SF3B1 (13%), MPL (13%), CBL (13%), IDH2 (9%). A

