

Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Paciente feminina, 39 anos, assistente social, com histórico de implante de CDI aos 15 anos por diagnóstico de Cardiomiopatia hipertrófica. Encaminhada pela equipe da Reumatologia em agosto de 2020 com longo histórico hospitalar prévio. Há 2 anos iniciou quadro de dor intermitente em região torácica, associado a sintomas de dispneia aos grandes esforços e episódios eventuais de hemoptise leve. Radiografia de Tórax mostrava múltiplas opacidades nodulares pulmonares bilaterais, imagens estas melhor caracterizadas em Tomografia de Tórax de 25/10/18: vistos múltiplas nodulações, a maioria de localização subpleural, as maiores no lobo médio (41 mm) e língula (48 mm), com densidade de partes moles e calcificações grosseiras inclusas, além de cistos de paredes finas no lobo inferior esquerdo e lesão escavada com componentes sólidos em lobo médio. Na ocasião foi realizado um lavado broncoalveolar, livre de alteração histopatológica significativa, em material paucicelular. Após quase um ano de seguimento com pneumologista externo foi realizado biópsia pleural por videotoracoscopia, a amostra resultou em infiltrado inflamatório crônico inespecífico, sendo seguido o acompanhamento ambulatorial. Estudos complementares foram realizados para etiologia neoplásica, infecciosa ou mesmo vasculite associada a ANCA, todas condições descartadas. Paciente então evoluiu com derrame pleural bilateral, volumoso a esquerda, sendo necessário internação hospitalar e então submetida a drenagem torácica, cuja citologia oncótica resultou negativa e nova investigação com exames evidenciou positividade de anticorpos antinucleares 1:640 com padrão nuclear pontilhado grosso, anti-Ro/SSA e anti-La/SSB positivos. Com a hipótese de Síndrome de Sjögren (SS) foi iniciado tratamento com Prednisona, recebendo alta e ainda posteriormente, fez-se uso de Micofenolato Mofetil por 7 meses. Uma vez em nosso serviço em 2020, após revisão do caso, foi optado pela realização de nova biópsia pulmonar percutânea guiada por tomografia. Resultado da Anatomia Patológica: Parede de via aérea com inflamação crônica com componente de células gigantes tipo corpo estranho e fibrose associada à presença de material amorfo, focalmente ossificado, compatível com amiloide, com positividade a Vermelho do Congo. Feito então eletroforese de proteínas e imunoeletroforese sérica e urinária, sem apresentar evidência de componente monoclonal, dosagem de cadeias leves livres kappa/lamba normal e análise de medula óssea normocelular, com ausência de plasmócitos clonais. Diante dos achados ficou confirmado o diagnóstico de Amiloidose Pulmonar. A paciente segue bem clinicamente, respirando em ar ambiente e com boa saturação de oxigênio, sem uso de terapia imunossupressora. Relevância clínica: Apresentamos um caso de Amiloidose pulmonar tipo predominantemente nodular em paciente do sexo feminino com SS, doença auto-imune linfoproliferativa de apresentação variável, que pode raramente levar a Amiloidose de cadeia leve (AL) órgão específica, na ausência de acometimento sistêmico. As características clínicas e radiológicas de tal entidade são escassas; mulheres representam mais de 90% dos casos e a maioria delas parece ser sintomática. Os nódulos e/ou formas císticas pulmonares, com calcificação e cavitação, são achados frequentes na imagem torácica. Não há dados

que suportem uma intervenção terapêutica categórica e a observação clínica pode ser suficiente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.323>

AMILOIDOSE: REVISÃO DE CASOS DO AMBULATÓRIO MULTIDISCIPLINAR

IG Vitoriano, CE Miguel, LN Farinazzo, MS Urazaki, GM Raitz, NF Beccari, CCI Streicher, VG Freitas, NR Ziolla, MCL Falco

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil



Objetivo: Revisar casos do ambulatório multidisciplinar de amiloidose do Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (HB/FAMERP). **Método:** Os dados foram obtidos de forma sistemática, por meio de revisão do prontuário, com autorização prévia dos pacientes. **Resultados:** O ambulatório multidisciplinar de amiloidose do HB/FAMERP tem por objetivo centralizar pacientes diagnosticados e oferecer abordagem ampla, com tratamento adequado. Envolve as disciplinas de Hematologia, Transplante de Medula óssea, Nefrologia, Cardiologia e Neurologia. Desde seu início, em Out/19, 20 pacientes foram encaminhados para seguimento, dos quais 15 tiveram diagnóstico confirmado. A média de idade é de 67,7 anos (54-86 anos), sendo 2/3 do sexo masculino. Dez pacientes receberam diagnóstico de amiloidose de cadeias leves (AL), sendo que 2 realizaram espectrometria de massa para confirmação. Dos 10 pacientes, 5 foram tratados, inicialmente, com melfalano/dexametasona. Neste grupo, 1 realizou TCTH, 1 teve esquema transicionado para Melfalano/Bortezomibe/Dexametasona; 1 para Ciclofosfamida/Bortezomibe/Dexametasona; 1 está em investigação de recaída e outro segue em acompanhamento. Dos outros 5 pacientes diagnosticados com AL Amiloidose, 1 realizou tratamento para Mieloma Múltiplo com Ciclofosfamida/Talidomida/Dexametasona. E considerando os pacientes que mudaram de tratamento, 3 foram tratados com Ciclofosfamida/Bortezomibe/Dexametasona, dos quais 1 realizou TCTH, e os demais seguem em acompanhamento ambulatorial. Os outros 3 receberam esquema Melfalano/Bortezomibe/Dexametasona, sendo 1 transplantado e 2 em acompanhamento. Dois casos são amiloidose associada à transtirretina, um wild type (ATTRwt) e outro Polineuropatia Amiloidótica Familiar. 1 caso é amiloidose AA secundário à micose fungoide. Do restante, 2 pacientes estão em investigação do subtipo de amiloidose, ainda sem confirmação. **Discussão:** Amiloidose é uma doença sistêmica caracterizada pelo depósito anormal de proteína amiloide em órgãos-alvo, levando à sua disfunção, sendo identificada nas biópsias pela birrefringência cor verde-maçã com luz polarizada, após coloração com corante vermelho-congo. O tipo de proteína amiloide precursora define o subtipo. A amiloidose AL é a mais comum, causada pela deposição de cadeias leves de imunoglobulina, produzidas por clones de plasmócitos e pode acometer rim, fígado, coração, medula óssea e nervos. Já a amiloidose AA resulta de deposição de proteína amiloidose A em vigência de quadros inflamatórios crônicos (ex.: Artrite Reumatoide). A Amiloidose

ATTR decorre do depósito de transtirretina; pode ser dividida em hereditária ou tipo selvagem. **Conclusão:** Amiloidose é doença incomum, ainda subdiagnosticada devido à baixa suspeição clínica, à complexidade dos fenótipos e ao diagnóstico desafiador. A abordagem multidisciplinar facilita o diagnóstico, tratamento e seguimento, com melhoras nos desfechos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.324>

ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE HIBRIDIZAÇÃO IN SITU POR FLUORESCÊNCIA E CARIÓTIPO EM PACIENTES COM MIELOMA MÚLTIPLO E A IMPORTÂNCIA DE AMBAS AS PESQUISAS

JSAD Santos, MESLM Zorovich, CMDS Martins, BD Geraldo, EO Chagas, NC Rodrigues, ADSB Perazzio, MLLF Chauffaille

Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O mieloma múltiplo (MM) é neoplasia de plasmócitos monoclonais que possui alterações citogenéticas e moleculares complexas representando uma marca registrada da doença. Os achados citogenéticos podem apresentar tanto alterações numéricas quanto estruturais, envolvendo principalmente o gene IGH. Critérios genéticos são usados na estratificação de risco dos pacientes e podem ser detectados pelo cariótipo convencional e/ou por hibridização in situ por fluorescência (FISH). **Objetivo:** Analisar 20 pacientes diagnosticados com MM e relatar a importância dos resultados encontrados na FISH e o cariótipo para estratificação prognóstica. **Metodologia:** Foram feitas as pesquisas dos genes por sondas fluorescentes para detectar trisomias, deleções, translocações e rearranjos envolvendo vários genes, como o IGH e o MYB, além de alterações dos cromossomos 1, 13 e 17. Já cariótipo foi feito pela análise de metáfases obtidas pela divisão de plasmócitos. **Resultado:** Um (5%) paciente apresentou normalidade tanto na FISH quanto no cariótipo; 15 (75%) apresentaram alterações somente na FISH e quatro (20%) apresentaram alterações em ambas as técnicas, porém o cariótipo demonstrou alterações adicionais àquelas detectadas pela FISH. **Conclusão:** A FISH forneceu dados relevantes em 95% dos casos, através de informações objetivas em relação aos rearranjos definidos como pertinentes para a estratificação de prognóstico. Já o cariótipo obtido da divisão dos plasmócitos neoplásicos, forneceu dados relevantes e complementares à FISH em 20% dos casos. Ambos os métodos são importantes e pode-se, por meio deles, observar resultados complementares. Enquanto a FISH pesquisa alterações, muitas vezes não visíveis pelo cariótipo, este último só detecta alterações se o plasmócito neoplásico estiver altamente proliferante. Ambas as técnicas devem ser realizadas sempre que possível, visando a obtenção de informações significativas na estratificação de prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.325>

ANÁLISE GENÉTICA E R-ISS EM PORTADORES DE MIELOMA MÚLTIPLO CANDIDATOS A TRATAMENTO INTENSIVO: ESTUDO UNICÊNTRICO.

MG Cordeiro^{a,b}, MD Jacomassi^a, AM Leal^a, PBF Pinotti^a, EA Ramos^a, V Rocha^a, GA Martinez^a, EDRP Velloso^{a,b}

^a Serviço de Hematologia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^b Sociedade Beneficente Israelita Brasileira, Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Realizar análise citogenética convencional e molecular de portadores de mieloma múltiplo ao diagnóstico, candidatos a tratamento intensivo, descrever suas características clínicas, laboratoriais e estratificá-los de acordo com R-ISS e mSMART 3.0. **Materiais e métodos:** Analisados 31 pacientes com mieloma múltiplo (MM) diagnosticados entre 2019 a 2021 no ICESP/HCFMUSP, sem tratamento prévio (CAAE: 18570019.4.0000.0068). Foram realizados estudos genéticos de medula óssea por cariótipo banda G e painel de iFISH com células CD138+ selecionadas (sorting magnético) utilizando sondas para amplificação CKS1B, deleção RB1 e TP53, rearranjos FGFR3-IGH, IGH-MAF (em casos com rearranjo IGH, o painel incluía IGH-CCND1 e IGH-MAFB). Os dados foram coletados através de sistemas de registro hospitalar e armazenados em banco de dados (REDCap). Todas as análises genéticas foram realizadas por ao menos dois analistas experientes e foi utilizado o critério mSMART 3.0 para classificação de MM em *standard risk* ou alto risco, incluindo *double/triple hit*. **Resultados:** 31 pacientes; sexo masculino (58,1%); idade mediana de 60 anos (34,3 – 80,1); branco (55%); ECOG 3-4 (29,2%), subtipo IgG kappa (32,3%), IgA kappa (12,9%), cadeia leve livre (CLL) kappa (6,5%); plasmocitose medular >60% (41,9%); CLL envolvida/não envolvida ≥ 100 (38,1%), proteína monoclonal sérica com mediana 3,7 g/dL (0,1–12,6), CaT >11 mg/dL (28,6%); creatinina >2 mg/dL (29%), Hb <10 g/dL (61,3%); fraturas (90,3%); lesões osteolíticas (96,7%); compressão medular (70%); plasmocitoma ósseo (66,7%); ISS I (19,4%), ISS II (32,3%), ISS III (48,4%). Cariótipo com ausência de metáfases 8/31 (25,8%), alterados 7/23 (30,4%) sendo 6 casos hiperdiploides. As anormalidades mais detectadas no iFISH foram: ganho do CKS1B 11/30 (36,4%) com ≥ 4 cópias em 8 casos, deleção do gene RB1 12/28 (42,8%), deleção do gene TP53 3/27 (11,1%), rearranjo CCND1-IGH 4/25 (16%), IGH-MAF 1/23 (4,3%). De acordo com o mSMART 3.0 foram classificados como alto risco 54,1%, sendo destes 23% *double hit*. A classificação R-ISS mostrou: R-ISS I 3,7%, R-ISS II 48,1% e R-ISS III 48,1%. Os pacientes classificados como alto risco e *standard* apresentaram respectivamente: CLL envolvida/não envolvida ≥ 100 em 42,8% vs 18,2%, creatinina >2 mg/dL em 30,8% vs 9,1% e Hb < 10 g/dL em 76,9% vs 36,4%. **Discussão e conclusão:** Estes dados preliminares mostram que as alterações genéticas mais encontradas nesta casuística (ganho CKS1B, deleção RB1 e rearranjo IGH-CCND1) são semelhantes à literatura. Por outro lado, a taxa de 48,1% de MM de alto risco (R-ISS III) parece superior a descrita em

