

aprimoramento da avaliação radiológica nesta doença. **MATERIAL e métodos:** Trata-se de um estudo clínico, observacional, tipo relato de caso de paciente com MM extramedular com comprometimento hepático acompanhado pelo serviço de Hematologia. Realizamos a coleta de dados do prontuário eletrônico após autorização e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). **Descrição do caso:** Paciente 65 anos, gênero feminino, antecedente de hipotireoidismo, cardiopatia isquêmica, HAS e tabagista, encontra-se em acompanhamento com hematologia desde dezembro de 2019 com diagnóstico de Mieloma múltiplo, IgG lambda, ISS3. Realizou tratamento de indução com CTD e contraindicado TCTH autólogo por comorbidades prévias. Imediatamente após 12 ciclos de tratamento e avaliação de resposta com VGPR, deu entrada no pronto socorro com dor abdominal de forte intensidade associado a síndrome colestática. Nos exames admissionais, identificado: hiperbilirrubinemia às custas de bilirrubina direta; elevação de fosfatase alcalina e GGT; Ultrassonografia de abdome com ecotextura heterogênea do parênquima hepático, às custas de três imagens ovais hipoecóicas, sendo a maior de 54 x 49 mm, pequena dilatação seletiva das vias biliares intra-hepáticas e pâncreas com pequena área heterogênea, na sua cabeça, 2 x 1,9cm. Foi submetida a biópsia hepática guiada, a qual demonstrou infiltração por Mieloma plasmocitário com restrição de cadeia lambda em tecido hepático (CD138+, Lambda +, MUM-1+). Indicado drenagem de vias biliares com colangiopancreatografia retrógrada, porém devido a descompensação do quadro cardiológico não realizado imediatamente. Devido a piora clínica, iniciado quimioterapia com Ciclofosfamida, etoposídeo e dexametasona associado a bortezomibe com melhora progressiva dos exames laboratoriais e resolução completa do quadro de colestase hepática após 30 dias. Em TC abdome realizada após ciclo 1 de tratamento, houve desaparecimento da lesão em cabeça de pâncreas e redução >50% das lesões hepáticas. A paciente se encontra em quimioterapia no ciclo 4. **Discussão:** O MM extramedular é encontrado em 6 a 8% casos ao diagnóstico e em 10 a 30%, na recidiva. Devido a raridade, não encontramos estudos direcionados ao tratamento de MM extramedular. No caso relatado, houve progressão da doença no final do tratamento de indução com talidomida. Portanto, optamos por mudar o tratamento para inibidor de proteossoma disponível no SUS desde janeiro de 2021 associado a quimioterapia convencional com resposta clínica e radiológica no primeiro ciclo. **Conclusão:** O diagnóstico do envolvimento extramedular no MM está se tornando mais frequente pelo avanço tecnológico dos exames radiológicos disponíveis. Atualmente, a radiografia do esqueleto já não é suficiente para avaliação da doença óssea no MM e para o diagnóstico de MM assintomático ou Plasmocitoma solitário. Novos exames, como TC corpo inteiro de baixa voltagem, PETCT e RNM corpo inteiro vem sendo incorporados para aprimorar a avaliação inicial e o acompanhamento desta doença. Portanto, a descrição de casos com MM extramedular e melhor conhecimento da sua incidência com novas terapias, reforça a importância de mudarmos esta avaliação incluindo os pacientes do Sistema público de saúde.

MIELOMA MÚLTIPLO IGA LAMBDA DOUBLE HIT COM T(14;20); IGH/MAFB – RELATO DE CASO

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

^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

Objetivo: Relatar um caso de mieloma múltiplo com rearranjo raro IGH/MAFB – t(14;20) detectado por cariótipo e FISH. **MATERIAL e métodos:** Feminino, 53 anos, sem comorbidades prévias, com dor óssea em membros inferiores e quadril há 4 meses. Hb: 7,0 g/dL, Leucócitos: 6.560/mm³, Plaquetas: 175.000/mm³; creatinina 0,82 mg/dL, cálcio iônico: 6,5 mg/dL (4,6-5,30 mg/dL), desidrogenase láctica: 242 U/L (135-214 U/L), eletroforese de proteínas: albumina 3,1 gdl e aumento da fração beta-2: 2,0 mg/dL (0,3-0,4 g/dL). β 2microglobulina: 5,9 mg/L (0,8-2,4 mg/L), cadeia leve livre kappa: 5,3 mg/L (3,3-19,4 mg/L), cadeia leve livre Lambda: 102 mg/L (5,7-26,3), relação cadeia leve livre envolvida/não envolvida = 19. Imunofixação: IgA lambda. Componente urinário monoclonal de 24 horas: 430 mg. Imunofixação urinária: lambda. Exames de imagem (RX crânio, TC e RM) múltiplas lesões líticas em crânio, ilíaco e fraturas vertebrais de T9, L4, T12, fraturas patológicas e componentes de partes moles extra-ósseo no 4o arco costal à direita e lesão na asa sacral direita. Mielograma com 76,4% de plasmócitos com morfologia plasmablastica. Imunofenotipagem com 8,8% de plasmócitos (CD38+, CD138+, CD45+, CD56 -, CD117 -, lambda +). Biópsia de medula óssea: 80 e 90% de plasmócitos anaplásicos. Cariótipo complexo hiperdiploide com diversas alterações numéricas e estruturais. Pannel de FISH com células CD138+ selecionadas: Amplificação do gene CKS1B (5 a 7 cópias cromossomo 1q), ganho dos genes CDKN2C (cromossomo 1p), FGFR3 (cromossomo 4p), CCND1 (cromossomo 11q), MAF (cromossomo 16q), região D17Z1 (cromossomo 17) e fusão gênica atípica IGH/MAFB t(14;20) em aproximadamente 95% dos núcleos analisados. Realizado diagnóstico de mieloma múltiplo (MM) double hit (mSMART 3.0), IgA lambda, R-ISS: III. Paciente iniciou tratamento com ciclofosfamida, talidomida e dexametasona. **Discussão e conclusão:** O MM é doença de curso heterogêneo e as anormalidades citogenéticas são importantes para explicar o comportamento biológico desta patologia. As anormalidades genéticas mais comuns no MM presentes em 40-50% dos casos são as translocações cromossômicas que envolvem o gene IGH e a variação do número de cópias de regiões cromossômicas. As translocações envolvendo o gene IGH são alterações primárias na patologia e podem ser compostas por ao menos 30 genes parceiros: CCND1 (11q13) 15%, FGFR3 (4p16) 15%, MAF (16q23) 5%, CCND3 (6p21) 2%, MAFB 2% (20q12), MAFA (8q24) <1% e CCND2 (12p13) >1%. MAFB, C-MAF e MAFA pertencem à família MAF, são fatores de transcrição de zipper leucine e têm funções de transativação e transrepressão gênica. Estudos de valor prognóstico da t(14;20)



sugerem que esse achado é evento raro, é correlacionado com aumento da regulação da ciclina D2 e resistente a inibidores de proteossoma, configurando prognóstico desfavorável e curto tempo sobrevida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.349>

MIELOMA MÚLTIPLO: DEFINIÇÃO, MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E LABORATORIAIS

BFB Bassani, AL Schuster, PRC Consoni

Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), Canoas, RS, Brasil



Objetivos: O Mieloma Múltiplo (MM), é uma neoplasia de células plasmáticas produtoras de imunoglobulina monoclonal. É responsável por 10% das neoplasias hematológicas e 20% das mortes por neoplasias hematológicas malignas. Assim, este trabalho tem por objetivo definir o MM e descrever as manifestações clínicas e laboratoriais do MM. **Materiais e métodos:** Realizou-se uma revisão de literatura narrativa, utilizando a base de dados Scielo e Pubmed, durante o mês de junho de 2021, filtrando por mieloma múltiplo, definição, clínica e laboratoriais. **Resultados:** O MM é uma neoplasia hematológica caracterizada pela infiltração de medula óssea por plasmócitos clonais e pela produção de uma proteína monoclonal (PM), sendo considerado incurável. A sua epidemiologia representa até 98% em pacientes com mais de 40 anos de idade, sendo mais comum em homens do que em mulheres. Seu quadro clínico é representado por dor óssea, anemia normocítica e normocrômica, assim como fraqueza, cansaço e mal-estar geral, insuficiência renal, infecções recorrentes, perda de peso, macroglossia, síndrome do túnel do carpo e diarreia, estas três últimas manifestações presente em 5% dos pacientes com MM. Quanto às manifestações laboratoriais, no hemograma encontra-se aumento de velocidade de hemossedimentação, neutropenia e trombocitopenia, aumento de concentração de proteína sérica total ou proteína monoclonal em soro ou urina, creatinina elevada, hipercalcemia, redução de imunoglobulinas séricas normais, hipoalbuminemia e aumento de plasmócitos anormais em medula óssea. **Discussão:** O MM é uma manifestação hematológica de caráter neoplásico, incurável. A manifestação clínica é ampla tendo acometimento principal dos sistemas ósseo, sanguíneo, renal, articular e digestório. Quanto aos exames laboratoriais, ocorrem alterações no hemograma, na bioquímica sanguínea, exame qualitativo de urina, imunoglobulinas, eletroforese de proteínas, cadeias leves livres e microglobulina beta 2. **Conclusão:** A doença do MM predomina nos adultos acima dos 40 anos. Suas manifestações clínicas e laboratoriais isoladas não são suficientes para diagnosticar o MM, sendo seu diagnóstico baseado numa combinação de sintomas e achados laboratoriais, além do exame físico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.350>

NEOPLASIA DE PRÓSTATA E MIELOMA MÚLTIPLO: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E RELATO DE CASO

MCK Menezes^a, E Martinez^a, J Martini^a, G Pedral^b

^a Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador, BA, Brasil

^b Hospital Aristides Maltez (HAM), Salvador, BA, Brasil



Homem, 52 anos, portador de neoplasia prostática (Gleason 3 +3) deu entrada no pronto-socorro com quadro de lesão renal aguda, anemia normocrômica e normocítica e relato de fratura patológica. Encaminhado para o Hospital Geral, foi iniciado investigação do quadro. Alguns achados em exames laboratoriais como inversão da relação albumina-globulina e lesões líticas em exame de imagem fizeram os médicos a levantarem um importante diagnóstico diferencial, no contexto de metástase ósseas e neoplasias: o mieloma múltiplo. Diante disso, foi indicado aspirado de medula óssea e imunofetipagem que surpreendentemente teve como resultado principal a presença de 12% de células plasmocitárias com características anômalas e clonalidade intracelular para cadeia leve Kappa. Fechado diagnóstico de mieloma, o tratamento inicial foi estabelecido com dexametasona, ciclofosfamida e pamidronato com melhora progressiva dos parâmetros laboratoriais e clínicos sendo encaminhado para acompanhamento ambulatorial em cidade de origem com onco-hematologista e urologista. A neoplasia prostática é uma entidade na qual o osso é um dos principais sítios de metástase assim como o mieloma pode atingir diretamente essa estrutura. Ambas são comuns ao sexo masculino e em pacientes de idade mais avançada, sempre devendo ser levantadas como hipótese diagnóstica em pacientes com anemia, fratura patológica e idade maior que 50 anos. O Mieloma múltiplo (MM) tem na sua fisiopatologia a proliferação clonal de plasmócitos na medula óssea, resultando em produção de imunoglobulinas monoclonais e disfunção orgânica, afetando principalmente esses três tecidos: osso/cartilagem, rim e hematopoiese. Como consequência se têm a hipercalcemia, pancitopenia e a nefropatia por cadeias leves, típica da doença. A presença de dados sugestivos favoreceu, portanto, essa alternativa diagnóstica. A biópsia da medula, nesse contexto, foi fundamental para selar o diagnóstico de MM pois a presença de pelo menos 10% de plasmócitos no anatomopatológico associado as alterações clínicas do paciente confirmaram a hipótese. É uma realidade da prática que o quadro de dor óssea e fratura patológica associada a neoplasia de próstata traz como principal hipótese a metástase óssea. No entanto, devido a semelhantes aspectos clínicos, laboratoriais e de imagem, e a possibilidade de sincronismo com o mieloma, acrescentam desafios para ao diagnóstico. Com o envelhecimento populacional, o tema tornar-se, portanto, relevante para a prática clínica. Mesmo limitado a apenas um relato de caso, o presente estudo pode elevar o índice de suspeita clínica principalmente no sexo masculino, de associação comum, cujo diagnóstico precoce é fundamental para um bom prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.351>