

hidroxiureia (HU) 1000 mg 2x/semana e 500 mg 5x/semana. Realizava acompanhamento ambulatorial externo devido TE desde 2010 com escore R-IPSET de alto risco, sem histórico de trombose, sem alterações de cariótipo e com uso de HU desde 2012. Transferida ao SUS em 2014 com exames locais: biópsia de medula com mieloproliferação e aumento de megacariócitos, mutação JAK V617F positiva, medulograma com vários grupamentos de plaquetas, sem blastos. Solicitou consulta ambulatorial em julho/22 por sintomas constitucionais (astenia, perda ponderal de 2kg) e hematomas nas extremidades. Exames demonstravam Hb 7,3 g/dL, leucócitos totais 4480/uL, plaquetas 38000/uL, creatinina 1,49, sem alterações ao exame físico, ECOG 0. Pela possibilidade de bicitopenia de causa medicamentosa foram suspensos AAS e HU e solicitado exames. Retorna após 7 dias com piora da astenia e com laboratoriais: Hb 7,9 g/dL, leucócitos totais 4760/uL (diferencial: 4% bastões - 190/uL, 20% blastos - 950/uL), plaquetas 38000/uL, LDH 558U/L, anisocitose, policromatofilia e eritrócitos em gota. Demais exames sem alterações. Internou para investigação e realizou medulograma com raros representantes do setor eritroide e megacariocítico e vários representantes do setor granulocítico sendo 22% de blastos. A imunofenotipagem demonstrou 18% de células imaturas positivas para: CD34, CD117, HLADR, CD13, CD123, CD33 fraco. Os clones mieloides têm aumento de mastócitos imaturos com expressão aberrante de CD25, expressão anômala de cMPO nos eosinófilos. Há ausência da mutação FLT3. Diagnóstico de leucemia mieloide aguda secundária a TE. Atualmente recebe tratamento com o protocolo 7+3. **Discussão:** Os estudos de follow-up mostram que 1 a 4% dos pacientes progridem em 7-10 anos. Os fatores de risco são: idade >60 anos, anemia, plaquetose > 1 milhão, duas ou mais mutações somáticas e uso de agentes alquilantes. A mutação JAK V617F positiva não interfere na sobrevida ou risco de progressão. Em um pequeno estudo, as alterações genéticas parecem apresentar ganho da mutação 2p e deleção do 5q, assim como mutação TP53 mesmo em pacientes com JAK2 negativos (pior prognóstico). O tratamento para pacientes considerados fit é quimioterápico (7+3). Devido ao CD33+ poderia ser associado à gemtuzumab ozogamicina se disponível no SUS. O prognóstico é desfavorável devido a idade e TE prévia. A sobrevida relativa média em 5 anos é de 30,5%. Pode-se realizar TCTH alogênico sem mieloablação porém com chance de recaída e mortalidade de até 50%.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.345>

RETROSPECTIVE STUDY OF PATIENTS WITH MYELODYSPLASTIC NEOPLASM WITH RING SIDEROBLASTS AT UNIVERSITY CENTERS IN NORTHEAST OF BRAZIL

TMCE Silva ^{a,b}, RDB Dias ^{a,b,c}, JB Vasconcelos ^a, AC Chaves ^{a,b}, JS Honorato ^{a,b}, RPM Melo ^{a,b}, ECA Bezerra ^a, SMM Magalhães ^{a,b,c,d}, RF Pinheiro ^{a,b,c,d}

^a Laboratório Citogenômico do Câncer (LCC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^b Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^d Departamento de Medicina Clínica, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

The myelodysplastic neoplasms (MDS) consist of hematopoietic neoplasms originated in the bone marrow and characterized by dysfunctional hematopoiesis, cytopenias, and dysplasia, which is currently diagnosed using clinical, morphological and genetic parameters. A particular subtype of this disease, MDS with ring sideroblasts (MDS-RS), presents with an abnormal accumulation of perinuclear mitochondrial iron in erythroid precursors and a low risk of progression to acute myeloid leukemia. Therefore, a retrospective longitudinal observational study was conducted with 31 patients diagnosed with MDS-RS at two tertiary hospitals in Fortaleza, Ceará. The clinical characteristics and the results of karyotype, as well as the transfusion dependence of patients were evaluated. From these 31 patients, 16 (51.6%) are female and 15 (48.4%) are male. 18 had normal karyotype (58.1%), and 13 had altered karyotype (41.9%). As for cytogenetic abnormalities, it was observed that of these 13 patients, 2 patients had Y nullisomy (15.3%), 2 had chromosome 11 deletion (15.3%), 1 manifested chromosome 20 deletion (7.7%), 2 (15.3%) with chromosome 5 deletion, 1 exhibited chromosome 7 deletion (7.7%), 1 presented trisomy of chromosome 8 (7.7%), and 4 had other alterations (31%). In regard to risk stratification of these 30 patients, 29 had very low or low risk (93.5%) and 2 had intermediate risk (6.5%). Considering transfusion dependence, 11 were dependent (35.5%) and 20 were not (64.5%). From these 11 patients who underwent transfusion 2 (18.1%) had this therapy at diagnosis and 9 (81.9%) after first-line treatment. Low-risk MDS is a heterogeneous group of disorders – clinically, pathologically, and even molecularly. Despite being generally considered a low-risk subtype of MDS, with generally good prognosis, MDS-RS is an entity with diverse clinical presentations, characterized by transfusion dependence and a range of cytogenetic alterations as demonstrated in this study. High risk of developing transfusion dependence is frequently observed and refractoriness to erythropoietin is now considered formal indication to the new approved TGF- β inhibitor, luspatercept. Therefore, it is necessary to accurately evaluate patients, including iron staining in diagnosis workup, and to perform risk stratification before decision making. In conclusion, it can be stated that clinical and correct laboratory evaluation of individuals with MDS-RS is essential to ensure a better understanding of the patient's condition and to identify important prediction factor of response to therapy.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.346>

SÍNDROME DE SWEET: RELATO DE CASO

JA Rena, CAC Vieira, DR Spada, MC Locatelli, BN Nascimento, ES Navarro, AC Vecina, MA Gonçalves, JR Assis, MG Cliquet

Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A síndrome de Sweet (SS) é uma doença inflamatória sistêmica caracterizada por febre, pápulas, placas e nódulos cutâneos eritemato-edematosos, infiltração neutrofílica dérmica à histopatologia. Classificada em três categorias: clássica, induzida por drogas e associada à malignidade. A patogênese é desconhecida, citocinas parecem desempenhar papel importante, sobretudo fatores estimuladores de colônia de granulócitos e macrófagos. Cerca de 10 a 20% dos casos estão associados a neoplasias sendo as hematopoiéticas as mais frequentes (85%), em especial a leucemia mieloide aguda (LMA). Os pacientes podem apresentar febre antecedendo o aparecimento das lesões cutâneas, principalmente na face, pescoço e nas extremidades superiores. Lesões bolhosas ou ulceradas são mais comuns no subtipo associado a malignidade. Anemia e trombocitopenia podem estar associadas à neoplasia subjacente. Os achados histopatológicos são: infiltrado de neutrófilos maduros na derme superior e edema das papilas dérmicas. O tratamento é a corticoterapia e os casos associados a malignidade apresentam melhora com o tratamento da neoplasia. **Objetivo:** Relatar um caso de Síndrome de Sweet durante investigação de Síndrome Mielodisplásica (SMD). **Metodologia:** Avaliação de dados do prontuário, descrição e discussão de relato do caso, por meio de revisão da literatura. **Relato de caso:** RJS, 28 anos, masculino, branco, com história de febre e odinofagia há 10 dias sem melhora com antibioticoterapia. Apresentou piora do estado geral e surgimento de lesões cutâneas e mucosas vesiculares, multiformes e difusas atingindo face, tronco, membros superiores e cavidade oral, que evoluíram em úlceras e crostas. Hemograma mostrava bicitopenia e leucocitose com neutrofilia e desvio a esquerda escalonado, além de Proteína C Reativa de 370,9 mg/dL. Investigado uso de medicações e doenças associadas por meio de exames reumatológicos e sorológicos (HIV, hepatite B e C), todos negativos. Exames de imagem sem linfonodos ou hepatoesplenomegalia. Biópsia da pele apresentava derme com infiltração neutrofílica, sugestivo de eritema multiforme. Manteve picos febris e queda do estado geral, sendo tratado com antibióticos de amplo espectro empiricamente. Pela bicitopenia, foi coletado mielograma que mostrou 8% de blastos mieloides, displasias e o cariótipo com translocação dos cromossomos 6 e 9 - t(6;9). Feito diagnóstico de SMD com alto risco de transformação para LMA. Diante disso e pela piora clínica, foi iniciado Mitoxantrone e Citarabina. Apresentou intercorrências infecciosas como monilíase esofágica e úlcera sugestiva de citomegalovírus com sangramento digestivo, com consequente piora clínica e alta necessidade transfusional, evoluindo à óbito. **Discussão:** O quadro do paciente com febre e lesões cutâneas sugeria SS associada à SMD/LMA, doença caracterizada por um defeito clonal nas células progenitoras hematopoéticas. Apresentam citopenias de uma ou mais linhagens hematopoéticas, levando à insuficiência das linhagens afetadas. A classificação ocorre pela IPSS e nela avalia-se o risco de transformação leucêmica. As SMD de alto risco evoluem com frequência para LMA. A t(6;9) está relacionada à leucemia mieloide aguda precedida de síndromes mielodisplásicas. O IPSS-R do paciente resultou em 8 pontos, o que levou à decisão do

tratamento de indução. **Conclusão:** A SS deve ser pensada em casos de lesões cutâneas em pacientes com SMD em transformação para LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.347>

MDS COM FIBROSE (MDS-F) EVOLUINDO COM LMA RELACIONADA À MIELODISPLASIA (MUTACÃO EM ZRSR-2) ANALISADO À LUZ DA NOVA CLASSIFICAÇÃO DA WHO 5ª EDIÇÃO - 2022

ACA Silveira, NCC Oliveira, FF Andrade, CAT Alves, K Urango, RD Portugal

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: As Síndromes Mielodisplásicas são um grupo de distúrbios clonais de células-tronco que desenvolvem um curso clínico muito versátil podendo expressar-se desde um impacto mínimo na sobrevida do paciente até um curso muito agressivo com rápida progressão para LMA. **Objetivo:** Apresentar e classificar um caso de síndrome mielodisplásica e fibrose de medula óssea que evolui com transformação leucêmica, relacionada à mutação ZRSR-2 e posterior falha de enxertia no transplante haploidentico de doador aparentado. **Material e métodos:** Paciente do sexo masculino, 54 anos ao diagnóstico, com quadro de tosse seca, epigastralgia, dor abdominal, saciedade precoce, perda ponderal (10kg em 4 meses), associada a febre vespertina. Ao exame físico notamos fígado a 6cm RCD, Traube com maciez à percussão. No hemograma havia anemia e trombocitopenia; nos exames de bioquímica LDH elevada, sorologias de HIV e hepatite virais negativas. Na análise do sangue periférico notamos eritroblastos displásicos, policromatofilia azurofílica e pontilhado basofílico; presença de alguns blastos circulantes (<5%). Histopatológico da medula óssea (MO) evidenciou setor eritroide displásico, relação G:E invertida, alguns micromegacariócitos e presença de fibrose colágena associado a aumento de trama reticulínica no interstício (MF2). Imunofenotipagem da MO com 2,6% de células CD34+ ao diagnóstico. Citogenética com cariótipo 47XY, + trissomia do 8 [27 metáfases]. Realizado painel de NGS evidenciando mutação ZRSR-2. Recebeu, portanto, o diagnóstico de Síndrome Mielodisplásica - RIPSS de Alto Risco/ DIPSS- intermediário 2, com presença de mielofibrose. Após 8 meses, com terapia de suporte, evolução com excesso de blastos (>20%), optou-se então por iniciar venetoclax + citarabina em baixa dose, sendo refratário a esta abordagem. Realizou então protocolo de resgate com FLAG-Dauno e em seguida prosseguiu com transplante haploidentico da irmã, HLA 6/6. Paciente evolui com falha de pega do enxerto (documentado no D+34). **Discussão:** As síndromes mielodisplásicas são neoplasias hematológicas caracterizada pela presença de displasia >10% de uma linhagem hematológica acompanhada de citopenias no sangue periférico. De acordo com a nova classificação da WHO 5ª edição (Leukemia (2022) 36:1703 – 1719), passaremos a utilizar o termo “myelodysplastic neoplasms” (abrevia-se MDS) que ressalta a importância da massa celular (neoplasma) em relação ao processo de transformação