

diagnóstico e tratamento da doença até o impacto em suas atividades cotidianas. A demora em receber o diagnóstico e iniciar o tratamento foi mais acentuada para pacientes do sistema público de saúde. **Conclusão:** Os resultados indicam os desafios enfrentados pelos pacientes com SMD rastreados através da jornada do paciente. Realizar um mapeamento dessas dificuldades é essencial para identificar estratégias e elaborar soluções para mudanças efetivas que priorize o paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.353>

SÍNDROME MIELODISPLÁSICA COM SIDEROBLASTO EM ANEL EVOLUINDO PARA LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA CRÔNICA: UMA TRANSFORMAÇÃO POUCO CONVENCIONAL

FB Patricio, AP Azambuja, MC Guedes, AVCDS Gasparine, MDC Gonçalves, TDS Baldanzi, M Castro

Hospital de Clínicas de Curitiba, Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A leucemia mielomonocítica crônica (LMMC) é uma entidade hematológica que compartilha características com as síndromes mielodisplásicas e mieloproliferativas, incluída hoje num capítulo específico da classificação da OMS. Caracteriza-se pela presença de monocitose maior que 1000 células por mm³ persistente em sangue periférico, displasia de ao menos uma linhagem e contagem inferior de 20% de blastos na medula óssea. Há raros relatos na literatura de quadro de LMMC precedido de diagnóstico de Síndrome Mielodisplásica com Sideroblastos em Anel (SMD-SA), o que evidencia uma forma peculiar de progressão da doença. **Objetivos:** Este relato objetiva descrever um caso em que tal incomum transformação foi observada. **Resumo do caso:** Feminina, 67 anos, tendo como comorbidades síndrome de Sjogren e hipotireoidismo. Há 2 anos apresentou quadro de anemia macrocítica (Hb 6,1g/dL, VCM 125), leucopenia (2890 leucócitos com 607 monócitos) e plaquetopenia leve (141.000/uL). A investigação de causas carenciais foi negativa. Foi submetida a investigação medular naquela ocasião a qual revelou sinais de displasia na avaliação das três linhagens (neutrófilos degranulados e hipobulados, diseritropoese intensa e megacariócitos displásicos), além de presença de mais que 15% de sideroblastos em anel, com número de blastos inferior a 5%. A citogenética mostrou quatro metáfases com del11q23.O diagnóstico de síndrome mielodisplásica com sideroblastos em anel e comprometimento displásico das três linhagens foi estabelecido. Cerca de um ano após o diagnóstico de SMD-SA, apresentou quadro de disfunção hepática com diagnóstico de hepatite autoimune e sobrecarga de ferro. Seguiu tratamento suportivo ao quadro hematológico, no entanto, a partir de então evoluiu com aumento da demanda transfusional e monocitose progressiva. No hemograma se observava Hb 6.0 g/dl, Ht 17.8%, leucócitos 4010/mm³, monócitos 1484/mm³ e plaquetas 124.000/mm³. A monocitose progrediu chegando ao valor absoluto de 16.110/mm³ alguns meses após. Foi realizada nova avaliação

medular que revelou uma medula óssea hiperclonal para a idade com monocitose anormal e displasia intensa em todas as linhagens, padrão compatível com o diagnóstico de leucemia mielomonocítica crônica. Investigação citogenética neste momento não demonstrou alterações. Iniciado tratamento com hidroxiureia e citarabina em baixa dose com suporte transfusional, com plano de aquisição de agente hipometilante para tratamento. **Discussão:** Raros casos são descritos de SMD-SA que durante seguimento evoluíram com quadro de LMMC. No entanto, essa associação também está descrita com outras formas de síndrome mielodisplásica como a anemia refratária com excesso de blastos. Um estudo prévio com LMMC com expressão predominante displásica apontou grande similaridade de transcriptoma em relação a assinatura de expressão gênica de paciente portadores de SMD-AS, demonstrando algum grau de proximidade das doenças dentro do espectro da síndrome mielodisplásica e mieloproliferativa. **Conclusão:** Embora a progressão de SMD para leucemia aguda seja mais comum, a transformação para LMMC já está descrita e pode ser possível nestes pacientes. Deste modo, o surgimento de monocitose nestes pacientes deve ser sempre valorizado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.354>

SÍNDROME MIELODISPLÁSICA E PROVÁVEL RELAÇÃO COM EXPOSIÇÃO A HERBICIDAS: UM RELATO DE CASO

LA Batista, VR Crivelaro, LF Dornelas, JC Vieira, VRM Neto

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Síndrome Mielodisplásica (SMD) é caracterizada por hematopoiese clonal e displasia que se traduzem como citopenias no sangue periférico e risco de progressão para Leucemia Mieloide Aguda (LMA). As manifestações clínicas variam conforme a intensidade das citopenias, incluindo fadiga, maior susceptibilidade a infecções e sangramentos. O diagnóstico é definido pela análise histopatológica da medula óssea. **Objetivo:** Apresentar um caso sobre um paciente adulto, sexo masculino, que provavelmente desenvolveu SMD após história ocupacional de exposição a herbicidas sem utilização de equipamentos de proteção individual (EPI). **Material e Métodos:** As informações contidas neste relato de caso foram obtidas a partir de revisão de prontuário, acompanhamento do paciente, dados de exames complementares e revisão de literatura. **Resultados:** R.P.M., masculino, 38 anos, referindo astenia progressiva há 3 meses que evoluiu com episódios febris; hemograma evidenciou pancitopenia importante (Hb: 4,2g/dL, Ht: 12,7%, leucometria: 1.990/mm³, neutrófilos: 190/mm³, plaquetas: 17.000/mm³). Ao exame físico, notam-se fácies envelhecida, pele seca e canície. Além disso, palidez cutâneo-mucosa 4+/4+ e baço palpável a 3 cm do rebordo costal esquerdo. Nas histórias patológica pregressa e ocupacional relatava glaucoma bilateral, bem como ter trabalhado durante 12 anos com manuseio de herbicidas (butoxetil

3,5,6-tricloro-2-piridiloxiacetato e ácido 4-amino-3,5,6-tricloropiridina-2-carboxílico) sem uso de EPI. Negava casos de neoplasias hematológicas na família. Esfregaço de sangue periférico apresentava dacriócitos e raros esquizócitos. Aspirado de medula óssea seco e histopatológico compatível com SMD AREB-1 e MF grau 2 com ausência da mutação p. V617F no gene JAK2. O paciente vem sendo tratado com Azacitidina (2 ciclos até o momento); está em fila para transplante de medula óssea com doador aparentado compatível. **Discussão:** A fisiopatologia da SMD está relacionada com mutações nas células-tronco hematopoéticas, afetando genes como DNMT3A, TET2 e IDH envolvidos nos processos de metilação e demetilação do DNA, entre outros. Sabe-se que a incidência dessas mutações gênicas aumenta com a idade, o que justifica a maior prevalência de SMD na população idosa, com idade média de apresentação aos 70 anos. Como o paciente em questão tem 38 anos e uma forte história ocupacional, foi aventada uma possível relação entre a exposição a herbicidas / pesticidas e a predisposição ao desenvolvimento de SMD. Compostos químicos presentes nas formulações desses produtos parecem lesar o DNA através da superexpressão de espécies reativas de oxigênio (ROS), resultando em mutações genômicas que desencadeariam a doença. Já foi demonstrado que indivíduos com SMD desenvolvida após exposição a agentes mielotóxicos têm um padrão diferente de aberrações cromossômicas e citogenética desfavorável. **Conclusão:** A exposição a herbicidas / pesticidas pode induzir mutações gênicas que predispõe ao surgimento de SMD, podendo justificar a patologia em populações mais jovens expostas. Dessa forma, são necessários mais estudos a fim de corroborar essa correlação, além de medidas fiscalizadoras e coercitivas para que se garanta o uso de EPI no trabalho agrícola.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.355>

SÍNDROME DE FELTY: RELATO DE CASO APÓS INVESTIGAÇÃO DE NEUTROPENIA GRAVE

FZ Piazero, CM Moldão, ADG Vieira, FLC Valdes

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Material e métodos: Descrever caso de síndrome de Felty. **Resultados:** Paciente E. S. do sexo feminino, 79 anos, portadora de artrite reumatóide seropositiva (AR) em acompanhamento e tratamento há 10 anos no Hospital Universitário de Brasília em uso de azatioprina há 3 anos para AR evoluindo com leucopenia/neutropenia (<500 neutrófilos totais) progressivas associados infecções oportunistas. Realizou uma avaliação no ambulatório de hematologia cujos exames identificaram: exame de cariótipo vinte e cinco células em metáfase, todas cariotipadas, que evidenciou cariótipo feminino normal (46, XX), imunofenotipagem de MO evidência de assincronia da maturação da série granulocítica e perda parcial da expressão de CD71 na série eritrocítica. displasia nas duas séries, mielograma com hiperplasticidade com displasia maturação da série vermelha e série branca (linhagem mielóide e linfomonoplasmocitária), na biópsia de MO foi identificada medula óssea hiperplástica para a idade, com maturação das linhagens granulocítica e vermelha, alterações

citoarquiteturais de megacariócitos e moderada fibrose reticuloclinica, achados os quais podem corresponder a uma hipótese clínica de síndrome mielodisplásica e no exame imunistoquímico apresentaram-se achados morfológicos e imunistoquímicos de medula óssea hiperplástica para a idade, com maturação das linhagens granulocítica (mieloperoxidase +, CD15 +) e vermelha (hemoglobina +) e alterações citoarquiteturais de megacariócitos (CD61+). Assim, diante dos achados supracitados o diagnóstico provável de Síndrome de Felty foi estabelecido sendo proposta terapia com rituximabe associado G-CSF com excelente resposta terapêutica pela paciente. **Discussão:** Esta síndrome é definida por: artrite reumatóide (grave, erosiva e soropositiva para fator reumatóide (FR) e/ou anticorpos antipeptídeos citrulinados (ACPA); neutropenia (presente em todos os pacientes, com contagens absolutas de neutrófilos abaixo de $1.500/\text{mm}^3$); e esplenomegalia (não relacionada com a gravidade da neutropenia ou doença). Clinicamente, o paciente é comumente caracterizado pelo dano articular e moderada inflamação na região e possíveis manifestações extrarticulares, como nódulos reumatóides, vasculites e linfadenopatia. Além disso, é importante ressaltar que as infecções bacterianas recorrentes devido a neutropenia podem alterar significativamente a sobrevida dos pacientes acometidos. **Conclusão:** A Síndrome de Felty é diagnóstico raro e que envolve avaliação bem como acompanhamento reumatológico e hematológico devido aos seus critérios diagnósticos bem como evolução terapêutica da doença de base.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.356>

OS BENEFÍCIOS E LIMITAÇÕES DOS EXAMES CITOGÊNICOS NA DIFERENCIAÇÃO DAS NEOPLASIAS/SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVAS.

TCM Ribeiro, LCZ Contin, MEZ Capra, GP Tarso

Hospital Mãe de Deus (HMD), Porto Alegre, RS, Brasil

Objetivos: Descrever um caso de difícil diagnóstico onde foi realizado painel de mutações mielóides mostrando sua importância, bem como suas limitações. **Relato de caso:** Paciente masculino, 70 anos, procurou atendimento por astenia e dor abdominal. Em exames iniciais, foi detectada plaquetopenia, leucocitose, anemia e esplenomegalia. Realizado aspirado de medula óssea que mostrou hiperplasticidade à custa das 3 séries, disgranulopoiese acentuada nas séries eritróide e granulocítica e moderada na megacariocítica, basofilia e 6% de blastos. Na imunofenotipagem, 3% de células de linhagem mielóide imaturas e alterações imunofenotípicas associadas a dispoese das séries granulocítica e eritrocítica. Cariótipo 46,XY,del(12)(p11.2p13)[14] /46,XY,i(17)(q10)[2]/46,XY[4]. Biópsia sem evidência de fibrose. Realizado painel de mutações mielóide por NGS e detectadas as seguintes mutações patogênicas: NF1, NRAS, SETBP1 e SRSF2, além de ASXL1 de significado incerto. **Discussão:** Este paciente apresentava alterações displásicas concomitantes com características mieloproliferativas. Dentre as principais hipóteses