

da isoforma B2A2 foi de $rs=0,09$ com um p-valor de 0,55; a correlação entre a contagem de leucócitos e a expressão do transcrito B3A2 foi de $rs=0,07$ com um p-valor de 0,73; e a correlação entre a contagem de leucócitos e as isoformas B2A2/B3A2 foi de $rs=0,18$ com um p-valor de 0,35. Os resultados mostraram que não há uma correlação entre o número de leucócitos das isoformas do gene BCR/ABL e seus respectivos valores de CT. **Discussão:** Em estudos realizados por outros autores, a maior incidência de LMC foram em pacientes do sexo masculino, corroborando com que foi encontrado neste estudo. A literatura relata que o aparecimento da doença se dá em média dos 60 anos, todavia o estudo encontrou que os pacientes foram diagnósticos na faixa dos 45 anos. Em relação as isoformas, os estudos mostram resultados bem controversos, por exemplo: os países europeus apresentam uma frequência maior dos transcritos B3A2, enquanto que países da América do Sul, a isoforma B2A2 é mais predominante, o que pode ser explicado pela etnia da população. **Conclusão:** No estudo, observou-se que a isoforma B2A2 é a mais frequente na população estudada refletindo com relatos de estudos realizados em países na América do Sul. Todavia, não se encontrou nenhuma correlação entre o número de leucócitos e a expressão das isoformas do gene BCR/ABL.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.387>

SALA DE ESPERA: UMA ESTRATÉGIA PARA AVALIAÇÃO DE SINTOMAS E QUALIDADE DE VIDA NOS PACIENTES COM NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS CRÔNICAS BCR-ABL NEGATIVAS

JPO Fernandes^a, RG Akkam^a, CRD Santos^a,
CVU Lobato^a, M Guaraná^b, C Solza^a

^a Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE),
Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio
de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG),
Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro
(UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: As neoplasias mieloproliferativas BCR-ABL negativas, trombocitemia essencial (TE), policitemia vera (PV) e mielofibrose primária (MFP), são doenças crônicas que se caracterizam pela presença de diferentes sintomas que afetam a qualidade de vida dos pacientes. A intensidade dos sintomas pode variar de acordo com o subtipo de doença e tem impacto nas dimensões física, emocional, financeira e social da vida do paciente. Portanto, identificar e mensurar os sintomas é fundamental no acompanhamento dos pacientes com NMP. **Objetivo:** Implementar um programa de sala de espera no ambulatório de NMP do hospital universitário Pedro Ernesto (HUPE) com o objetivo de identificar e mensurar os sintomas dos pacientes. **Métodos:** Aplicação do questionário para avaliação dos sintomas em neoplasia mieloproliferativa - escore total de sintomas (QAS - NMP- ETS) nos pacientes com NMP que aguardavam para a consulta (sala de espera). Foram utilizados dados clínicos coletados do prontuário utilizando uma ficha clínica previamente estabelecida. **Resultados:** O

questionário foi aplicado em 54 pacientes, dos quais 35 (65%) eram do sexo feminino e 19 (35%) do masculino, sendo a mediana de idade 62 anos (17 a 86 anos). Com relação ao diagnóstico, 26 (48%) tinham TE, 15 (28%) MFP e 13 (24%) PV. Ao diagnóstico as medianas de hemoglobina, leucócitos e plaquetas foram respectivamente de 13g,5/dl (5.8 a 24g/dl), 10.900/mm³ (4300 a 46.320/mm³) e 796.000/mm³ (440.000 a 2.177.000/mm³). A mutação JAK2 V617F estava presente em 32 (59%), 16 (30%) tinham mutação em CALR e 2 (4%) com mutação em MPL. Ao diagnóstico, 14 (26%) apresentavam astenia, 7 (13%) tinham emagrecimento e 12 (22%) tinham cefaleia. Complicações trombóticas e hemorrágicas ao diagnóstico estavam presentes em 9 (17%) e 1 (2%) dos pacientes, respectivamente. Os sintomas mais comuns foram fadiga (78%), inatividade (70%), desconforto abdominal (57%) e saciedade precoce (56%). A média do escore de fadiga, inatividade, desconforto abdominal e saciedade precoce foi de 4 (Desvio padrão [DP], 3.5), 3.8 (DP 3.7), 2.8 (DP 3.3) e 2.4 (DP 2.9), respectivamente. A média da pontuação geral do questionário foi de 25.3 (DP 18.9). **Discussão:** Esse projeto foi elaborado para assistir aos pacientes portadores de neoplasias mieloproliferativas (NMP) BCR-ABL negativas e seus familiares. Utilizamos esse espaço de tempo ocioso da sala de espera para sensibilizar os profissionais e alunos da área da saúde, em relação a avaliação da presença de sintomas e sua interferência na qualidade de vida dos pacientes. **Conclusão:** A sala de espera é um momento anterior a consulta que pode ser explorado para atividades multidisciplinares. Além disso, é um momento que pode ser útil para a aplicação do questionário de sintomas, que muitas não é aplicado durante a consulta do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.388>

PROPOSIÇÃO DE ALGORITMO DIAGNÓSTICO PARA ERITROCITOSE

JB Costa^a, RVL Silva^b, C Solza^b,
BCR Monte-Mór^a

^a Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de
Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

A policitemia vera (PV) é a neoplasia mieloproliferativa caracterizada pela presença de eritrocitose, evidenciada pelo aumento nos valores de hematócrito e/ou concentração de hemoglobina. As manifestações clínicas relacionadas envolvem trombozes, hemorragias, cefaléia e turvações visuais, além do risco de transformação em mielofibrose e/ou leucemia mieloide aguda. A eritrocitose pode ser classificada como primária ou secundária e congênita ou adquirida. A eritrocitose primária adquirida está associada a mutações somáticas em JAK2 e a congênita, a mutações germinativas no receptor EPOR. A eritrocitose secundária congênita está associada a mutações em eritropoietina (EPO) ou em genes relacionados à via de sensibilidade ao oxigênio e a eritrocitose secundária adquirida pode ser decorrente de hipóxia associada à DPOC ou à apneia do sono. Em alguns casos, a causa da eritrocitose

não pode ser definida, sendo classificada como idiopática. Embora a PV tenha critérios diagnósticos bem definidos, a eritrocitose apresenta mecanismos fisiopatológicos diversos, necessitando de um algoritmo abrangente. Este trabalho propõe um algoritmo diagnóstico para pacientes com eritrocitose, considerando exames realizados para diagnóstico de PV, para identificação de causas secundárias e investigação de mutações em genes relacionados à eritrocitose. Por meio de uma revisão bibliográfica, foram identificados algoritmos para diagnóstico de eritrocitose validados em centros de referência internacionais, sendo então elaborado um fluxograma adaptado para a rotina do serviço de hematologia do HUPE. Ao diagnóstico, foram encaminhadas amostras de sangue periférico do HUPE-UERJ ao Laboratório de Biologia Molecular do INCA, para detecção da mutação JAK2V617F realizada por meio de PCR alelo-específico seguido de análise de eletroforese em gel de agarose. Pacientes negativos devem seguir em investigação com dosagem de EPO sérica e avaliação de mutações em JAK2 éxon 12 e/ou em outros genes relacionados à eritrocitose por meio de sequenciamento de próxima geração (NGS). Pacientes com valores de EPO elevados são encaminhados para realização de exames com maior sensibilidade diagnóstica, como tomografia computadorizada e polissonografia, e, caso não apresentem alterações nesses exames, seguem para avaliação de mutações por NGS. Em nossa coorte, foram incluídos 49 pacientes com suspeita de PV/eritrocitose, onde cerca de 55% são mulheres, a idade mediana de diagnóstico é 64 anos, a mediana de hemoglobina, hematócrito e plaquetas é 18 g/dl; 53% e 535.000/mm³, respectivamente. Os sintomas mais relatados incluem pletora, esplenomegalia, cefaleia, prurido e tonteira. A maioria dos pacientes utiliza hidroxiureia (HU) como tratamento, em esquema único ou associada a outras medicações e flebotomia. Cerca de 50% dos pacientes fazem uso de HU e AAS regularmente e 30% dos pacientes utilizam o esquema HU + AAS + flebotomia. Dos 49 pacientes, 38 foram analisados para a mutação JAK2V617F, sendo 29 positivos, confirmando o diagnóstico de PV. Dos pacientes negativos para a mutação, 9 estão em investigação criteriosa seguindo o algoritmo diagnóstico. Como resultados deste estudo temos a proposta de um algoritmo de diagnóstico abrangente para pacientes que possuem eritrocitose não esclarecida. A análise de coorte demonstrou que mais de 20% dos pacientes encaminhados para avaliação de JAK2V617F não possuem a mutação e, nesses casos, a utilização do algoritmo é indicada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.389>

MASTOCITOSE SISTÊMICA COMO CAUSA DE HIPEREOSINOFILIA: RELATO DE CASO

AM Carvalho, IA Pessoa, MHFP Silva,
WGG Fischer, MB Catto, AS Lima

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Objetivo: Relatar caso de paciente em seguimento como síndrome hipereosinofílica idiopática que se revelou ao diagnóstico final como mastocitose sistêmica. **Material e métodos:** As informações deste trabalho foram obtidas por

meio de revisão do prontuário, entrevista com a paciente e revisão da literatura. **Resultados:** - Relato de caso: Paciente sexo feminino, 50 anos, iniciou em 2010 seguimento com a gastroenterologia devido a diarreia crônica, massa em hipocôndrio esquerdo e placas hiperocrômicas e pruriginosas difusas com meses de evolução. Exames de imagem mostravam linfonodomegalias abdominais, esplenomegalia de grande monta, hepatomegalia discreta e trabeculado ósseo difusamente heterogêneo. Realizou biópsias de linfonodo, medula óssea, fígado, cólon e pele que evidenciaram infiltração por eosinófilos e histiócitos. Além das lesões de órgão alvo descritas, apresentava eosinofilia persistente superior a 1.500 células/ μ L. Foi então encaminhada anos depois para seguimento com a Hematologia do HCFMRP-USP, onde foi realizado diagnóstico de síndrome hipereosinofílica (SHE). Foram afastadas causas primárias e secundárias mais comuns, e considerado então o diagnóstico de síndrome hipereosinofílica idiopática. Foi indicado tratamento com prednisona 1 mg/kg/dia por 3 meses com boa resposta clínica, seguido de desmame lento até a suspensão completa. Em 2021 apresentou piora da diarreia, associada a anasarca, vômitos e astenia. Nova tomografia com achado de ascite volumosa, mantendo textura óssea difusamente heterogênea contendo novas áreas líticas e escleróticas difusas. Interrogado diagnósticos alternativos e aventada a hipótese de mastocitose sistêmica agressiva. Foi solicitada dosagem da triptase que se mostrou elevada (>200 μ g/L - VR < 11 μ g/L), bem como revisão da biópsia de medula óssea prévia. O novo laudo mostrou vários infiltrados paratrabeculares, constituídos por eosinófilos e células fusiformes, com núcleos alongados, cromatina de moderada densidade, sem nucléolos evidentes e citoplasma eosinofílico. O estudo imuno-histoquímico revelou positividade das células fusiformes para CD117, CD25 CD2 (positividade fraca e focal). Quadro morfológico e imuno-histoquímico compatível com infiltração de medula óssea por mastocitose sistêmica. Considerando as possibilidades terapêuticas do serviço, foi optado por tratamento com cladribina 0,1 mg/kg por 5 dias, além de metilprednisolona e suporte nutricional. **Discussão:** A mastocitose ocorre devido à proliferação clonal e neoplásica de mastócitos que se acumulam em diversos órgãos e tecidos. Na forma sistêmica agressiva é comum eosinofilia, sendo necessário distinção com as neoplasias com rearranjos do PDGFRA. O diagnóstico diferencial entre as duas entidades pode ser feito através da pesquisa da mutação do KIT (D816V), além da razão entre a contagem absoluta de eosinófilos e a triptase total sérica (>100 na SHE e <100 na mastocitose sistêmica). **Conclusão:** O relato ressalta a importância de se reconhecer a mastocitose sistêmica como potencial causa de hipereosinofilia. Essa entidade, embora rara, não possui propedêutica diagnóstica complexa e dispõe de terapia específica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.390>

IMATINIBE E HIPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE: RELATO DE RARA ASSOCIAÇÃO

AF Sá^a, LGO Correia^a, COA Correia^b,
LS Oliveira^c