

LMC EM FASE BLÁSTICA E SARCOMA MIELOIDE: UM RELATO DE CASO

MA Mota, M Oliveira, T Ferreira, L Abad, I Brandão, L Defavere

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A LMC é uma doença da célula tronco hematopoética causada pela translocação dos cromossomos 9 e 22 t (9; 22) que leva à formação do gene BCR-ABL e cromossomo Ph+ que codifica uma proteína tirosina quinase em excesso, o que gera expansão clonal e hiperplasia da linhagem mieloide com leucocitose e neutrofilia. Os inibidores de tirosina quinase (ITQ) mudaram potencialmente o curso da doença, sendo o Imatinibe o fármaco de primeira geração para o tratamento da LMC. Contudo, aproximadamente 30% dos pacientes podem não apresentar resposta molecular satisfatória ao Imatinibe, evoluindo para fase blástica ou apresentar ainda efeitos colaterais significativos, necessitando da troca para um ITQ de segunda geração. Uma queda molecular não satisfatória com BCR-ABL >10% em três meses de tratamento, principalmente associada a sintomas, é um sinal de alerta para troca do medicamento utilizado no tratamento. A fase blástica da LMC tem prognóstico reservado, mas o tratamento com ITQ de segunda e terceira geração em associação com outros quimioterápicos como Daunorrubicina, Fludarabina e Citarabina trouxe novas perspectivas ao mostrar aumento da sobrevida desses pacientes. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 32 anos, assintomático, resultado de hemograma de rotina com 50.000 leucócitos e desvio à esquerda não escalonado. Foram solicitados exames moleculares que mostraram cromossomo Philadelphia positivo (Ph+) e biópsia de medula óssea. Foi diagnosticado com LMC e iniciou o tratamento com Imatinib, não obtendo resposta molecular satisfatória nos três primeiros meses de tratamento. Evoluiu com sintomas de dor lombar e torácica não responsivas ao uso de opióides e foi internado no Hospital da Unimed, Juiz de Fora, com sintomas de retenção urinária e paralisia de membros inferiores. Foi solicitada ressonância magnética que mostrou lesão de partes moles a nível de T3-T4 medindo 4,0 x 2,5 cm e L5-S1 com 6,2 x 3,0 cm, mielograma que indicou medula óssea hiper celular infiltrada com 51% de blastos, pesquisa da translocação BCR-ABL com resultado de relação BCR-ABL/ ABL 123% e cariótipo de medula óssea 48, XY, +8, +8, t(9;22) (q34;q11.2), del(21) (q21q22) (20)/49, idem, +der(22) t(9;22) (10). Os resultados permitiram o diagnóstico de LMC em fase blástica e a ressecção cirúrgica e análise histopatológica da lesão de T2-T4 identificaram a presença de sarcoma mieloide. Foi iniciado tratamento com Ponatinib, Daunorrubicina, Fludarabina e Citarabina durante o ciclo de indução, sendo realizada troca para Dasatinib e três ciclos de consolidação com altas doses de Citarabina após resultado molecular negativo para mutação T315I. Após quatro ciclos de quimioterapia o paciente obteve remissão da LMC com relação BCR-ABL1 p210/ABL1 e BCR-ABL1 p190/ABL1 indetectáveis, continua o uso de Dasatinib e aguarda doador para transplante de medula óssea (TMO).

ANÁLISE DE DADOS DE MUNDO REAL DE COORTE DE PACIENTES BRASILEIROS COM NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS CRÔNICAS

RG Akkam^a, JPO Fernandes^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

Objetivo: Descrever dados demográficos, clínicos, laboratoriais e os sintomas dos pacientes diagnosticados com Neoplasia mieloproliferativas (NMP) BCR-ABL negativas desta coorte. **Material e métodos:** Incluídos 148 pacientes com NMP acompanhados nos dois serviços. Dados coletados do prontuário dos pacientes, inseridos em ficha clínica e analisados em um banco de dados (SPSS). Os sintomas foram avaliados através do questionário em neoplasia mieloproliferativa - escore total de sintomas (QAS - NMP- ETS). **Resultados:** Na nossa análise 62% dos pacientes eram do sexo feminino e 38% do sexo masculino. A idade mediana ao diagnóstico foi de 64 anos. A NMP mais comum foi a TE (38%), seguida da PV e MF primária (ambas com 30%) e da MF secundária (2%). A mutação mais frequente foi JAK2 (62%). Os sintomas mais frequentes ao diagnóstico foram astenia (24%), emagrecimento (17%) e prurido (14%). Esplenomegalia estava presente em 30% do diagnóstico. A complicação mais frequente ao diagnóstico foi trombose (16%), das quais 58% eram arteriais. O questionário QAS - NMP- ETS foi aplicado em 67 pacientes e os sintomas mais comuns foram cansaço (78%), dor abdominal (53%), prurido (51%) e emagrecimento (37%). **Discussão:** As NMP BCR-ABL negativas são doenças crônicas raras, entre elas a Trombocitemia essencial (TE), Policitemia Vera (PV) e Mielofibrose (MF), que cursam com vários sintomas que afetam a qualidade de vida dos pacientes. A intensidade dos sintomas e manifestações clínicas variam entre elas. Na sua patogênese há uma característica em comum, que é a ativação da via de sinalização JAK-STAT. As principais complicações agudas são trombooses e hemorragias e as crônicas são evolução para leucemia aguda e progressão para mielofibrose. Até o momento o único tratamento curativo é o transplante alogênico de células tronco hematopoéticas oferecido a um pequeno percentual de pacientes com MF. A presença dos sintomas acarreta queda importante da QoL de vida dos pacientes, interferindo com sua produtividade, renda familiar e etc. Atualmente, já estão disponíveis drogas que reduzem ou eliminam estes sintomas e estão associadas a ganho de sobrevida. **Conclusão:** Há muito poucos dados sobre as NMP na população brasileira sendo importante trabalhos multicêntricos para conhecermos melhor as características destas doenças no Brasil. A análise de nossa coorte mostra que, assim como dados de outros países, são doenças mais prevalentes em mulheres, acima de 60 anos; a TE é a NMP mais comum, e a mutação no gene JAK2 é a mais prevalente. A principal complicação a curto prazo foi a trombose, em 16% dos pacientes, e está de acordo com dados do mundo real,