

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 hiperclular 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 trombozes 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,

que encontraram uma frequência de trombose que variou de 11 a 33%. Esta complicação está associada a uma grande morbi/mortalidade. A grande carga de sintomas constitucionais também está muito presente nesta coorte. A inflamação crônica já é identificada como uma das etiologias importantes que contribui para morbi/mortalidade dos pacientes, elevando substancialmente o número de eventos cardiovasculares. Os inibidores de Jak2 são drogas que reduzem substancialmente a inflamação e estão associados a ganho de sobrevida, mas não são modificadores da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.401>

RELATO DE CASO: TROMBOCITEMIA ESSENCIAL EM PACIENTE JOVEM

EW Silva^a, VL Bueno^a, AC Molon^a, MFL Pezzi^a,
TS Hahn^a, BK Losch^a, AH Schuck^a,
LV Calderan^a, LM Lorenzini^a, SC Wisintainer^b

^a Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

^b Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A trombocitemia essencial (TE) é classificada como uma neoplasia mieloproliferativa (NMP). Enquanto 50% dos pacientes com TE são assintomáticos no momento do diagnóstico, a maioria desenvolverá manifestações vasomotoras, trombóticas ou hemorrágicas em algum momento durante o curso da doença. **Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente jovem diagnosticada com trombocitemia essencial. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 26 anos, previamente hígida, encaminhada ao serviço de hematologia após realização de exames de rotina constatarem trombocitose significativa (809 mil plaquetas/mm³), associado a prurido. Na investigação inicial, observou-se diminuição dos níveis de ferritina e neutrófilos em limite inferior da normalidade, sem outras alterações. Dessa forma, optou-se pela realização de aspirado da medula óssea (MO), o qual apresentava hipercelularidade com leves alterações displásicas compatível com doença mieloproliferativa crônica, associado com cariótipo e imunofenotipagem normais. Assim, para complementação diagnóstica, foi realizado o estudo da mutação JAK 2, o qual mostrou-se positivo. Atualmente, a paciente permanece com níveis plaquetários elevados, utilizando ácido acetilsalicílico (AAS) como medida profilática à trombose, sem intercorrências. **Discussão:** A TE é uma doença rara, com incidência de 1,5 casos para cada 100 mil pessoas/ano, aumentando progressivamente com a idade, sendo 60 anos a idade média de diagnóstico. Contudo, 20% dos pacientes apresentam manifestações do quadro antes dos 40 anos. A doença se apresenta com trombocitose acentuada, risco de evento trombótico ou hemorrágico, além de sintomas constitucionais como esplenomegalia, fadiga, prurido, sudorese noturna, dor óssea, febre e perda ponderal. Os eventos trombóticos são a principal característica clínica, com o risco de evento vascular aumentando ao longo do tempo. Ademais, uma contagem plaquetária maior que 1.000.000 plaquetas/mm³ pode induzir a síndrome de von Willebrand adquirida, causada pela

redução proteolítica dos multímeros do fator de von Willebrand devido à adsorção passiva à membrana plaquetária. O diagnóstico de TE é realizado com a exclusão de outras possíveis causas de trombocitose, inclusive de outras NMPs mais comuns. O objetivo do tratamento é prevenir complicações trombóticas/hemorrágicas e controlar os sintomas. As opções de tratamento disponíveis não são curativas e não demonstraram aumento de sobrevida, nem proteção contra a transformação em leucemia mieloide aguda (LMA) ou mielofibrose pós-TE. Nesse sentido, o uso de AAS está indicado para todos os pacientes, podendo fazer uso de hidroxiureia ou outras drogas citoredutoras quando risco elevado de complicações. Apesar disso, a evolução para mielofibrose pós-TE é menor em comparação com policitemia vera. O mesmo ocorre com a LMA, um evento mais raro em comparação as outras neoplasias mieloproliferativas. **Conclusão:** A TE é uma condição rara, crônica e com potencial para a malignização que, até o momento, não possui terapias específicas que mudem a sobrevida. Por esse motivo, os pacientes portadores necessitam de acompanhamento multidisciplinar contínuo, vigiando e tratando possíveis complicações da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.402>

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA NA INFÂNCIA: RESULTADO INICIAL DE REGISTRO NACIONAL

KC Corrêa^a, N Kersting^a, C Rechenmacher^a,
RP Pecoits^b, S Moura^b, RV Gouveia^c,
NPC Filho^d, AVL Sousa^c, LE Daudt^e,
MB Michalowski^e

^a Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Faculdade de Medicina (FAMED), Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

^c Grupo de Apoio ao Adolescente e Criança com Câncer (GRAACC), Instituto de Oncologia Pediátrica (IOP), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^d Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

^e Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, Faculdade de Medicina (FAMED), Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide crônica (LMC) é uma doença mieloproliferativa clonal da célula precursora hematopoética, associada a translocação cromossômica 9;22 (cromossoma Philadelphia (Ph+)). Em crianças, a ocorrência é rara: menos de 10% de todos os casos de LMC e menos de 3% de todas as leucemias na infância. O uso de Inibidores tirosina quinase (TKIs) mudou a perspectiva de tratamento da LMC nos últimos anos. **Objetivo:** Analisar taxa de remissão completa molecular e sobrevida livre de eventos com TKIs, taxas de término de tratamento com remissão sustentada e a indicação de Transplante de Células-Tronco Hematopoéticas (TCTH) em um estudo multicêntrico. **Material e métodos:** Foram incluídos retrospectivamente pacientes pediátricos