

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

(<18 anos) portadores de LMC, diagnosticados e tratados no período de 1990 até 2023. Os dados foram descritos em medianas, percentis (p25; p75), frequências, percentuais e analisados em software SPSS versão 29. Resultados. Vinte e sete pacientes foram recrutados, sendo a idade ao diagnóstico de 134 meses (95;174) e maioria do sexo masculino (67,0%). Três pacientes foram manejados com terapêutica precedente ao TKI em todo seguimento. A maioria dos pacientes eram brancos (95,2%); todos tinham Ph+ detectável. Os principais sinais ao diagnóstico foram presença de adenomegalias (100%); febre (76,2%), perda de peso (85,7%); visceromegalia (57,1%). A mediana de leucócitos foi de 146.325/uL (5.363; 308.468), plaquetas 372.500/uL (155.725; 621.750) e LDH 1.123 U/L (784; 1.837). Dezesete pacientes (85,0%) receberam hidroxiureia para citorredução. Treze (81,3%) encontravam-se em fase crônica, um (6,3%) em fase acelerada e três (12,5%) em fase blástica. A mediana de seguimento em remissão completa foi de 95 meses (51; 157). A taxa de remissão completa molecular em 6 meses foi de 68 % com TKIs. Cinco (25,0%) pacientes realizaram TCTH e um realizou um segundo TCTH por falha de enxertia. Até o momento, vinte pacientes encontram-se vivos e em remissão (74,1%). Nesses, observou-se o manejo terapêutico com TKI em 19, sobre os quais destaca-se o uso contínuo da medicação em 11 (57,9%) e a descontinuação em 7 (36,8%), por opção médica, com tempo mediano de 12,9 meses (2,8; 43,2) e um por abandono (5,3%). Discussão. Nas últimas duas décadas, os TKIs mudaram a forma como a LMC é tratada, limitando as indicações de TCTH. Observamos que os pacientes são respondedores aos TKIs e que mais de um terço deles se mantém em remissão de doença sustentada após uso prolongado seguido de suspensão. **Conclusão:** Orientações específicas são essenciais para uma gestão ideal da LMC infantil. Tentativas de remissão livre de tratamento por interrupção planejada de TKI são feitas como padrão no tratamento da LMC em adultos. No entanto, os dados são escassos em crianças. Ensaio clínico pediátrico adicionais são necessários para otimizar as evidências e novas condutas serem colocadas em prática com segurança.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.403>

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA COM MANIFESTAÇÃO ATÍPICA PARA POLICITEMIA VERA: RELATO DE CASO

SN Ravazoli^a, PB Assis^a, AFA Santana^b, JGR Ferreira^b, GC Marques^a, MWE Silva^b, IC Scharff^c, WF Silva^c, IA Praxedes^a

^a Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), Cacoal, RO, Brasil

^b Centro Universitário São Lucas, Porto Velho, RO, Brasil

^c Hospital Regional de Cacoal (HRC), Cacoal, RO, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide crônica (LMC) é um tipo de neoplasia mieloproliferativa da medula óssea.

Caracteriza-se pela alteração da produção das células da linhagem mieloide (proliferação excessiva de granulócitos maduros e em amadurecimento) e presença do cromossomo Philadelphia (Ph+), originada da translocação dos cromossomos 9q34 e 22q11, resultando na formação da proteína híbrida BCR-ABL, com atividade da tirosino quinase elevada. Patologia rara e progressão lenta, cursa com três fases: crônica, acelerada e blástica. Os sintomas podem ser inespecíficos, leves ou até inexistentes a depender da fase de evolução da doença. **Objetivo:** Relatar o caso de um paciente com LMC e manifestação atípica para policitemia vera. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão de prontuário e bibliográfica a partir do uso de bancos de dados do PubMed, Biblioteca Eletrônica Científica Online (SciELO), portaria e protocolos do MS. **Relato de caso:** E.P.C, 30 anos, masculino, procurou atendimento médico com relato de tontura, cefaleia e visão turva. Aos exames laboratoriais, apresentava elevação da hemoglobina (Hb 18,6), hematócrito (59) e leucocitose (19.000) sem desvio escalonado, suspeitando inicialmente de Policitemia Vera. Realizada dosagem de Eritropoetina, com valores reduzidos (1,0), porém exame JAK2 V617F, resultou negativo. Biópsia de medula óssea apresentava hiperplasia de série granulocítica e megacariocítica; com hipótese diagnóstica de Neoplasia Mieloproliferativa. Seguiu-se investigação com pesquisa de JAK2 exon 12 também com resultado negativo. Em sua evolução, devido à hipótese de neoplasia Mieloproliferativa, apesar de manifestação clínica, pouco característica, foi solicitado PCR para BCR-ABL com resultado positivo, compatível com diagnóstico de Leucemia mieloide crônica, com apresentação laboratorial atípica. Introduziu-se terapia com hidroxiureia até liberação de tratamento com imatinibe pelo MS. **Discussão:** Existem outros distúrbios mieloproliferativos crônicos que possuem algumas semelhanças clínicas e biológicas com a LMC, sendo a Policitemia Vera (PV) um exemplo de diagnóstico diferencial. A PV é uma doença também originada de uma mutação genética e pode progredir em formas mais graves da doença, mimetizando a LMC. Durante a investigação clínica, as hipóteses diagnósticas são eliminadas de acordo com as diferenças encontradas sendo as mais importantes: quanto aos tipos de células afetadas, apresentações dos sinais e sintomas, e também de testes moleculares específicos de cada patologia. Na LMC encontra-se leucocitose com desvio à esquerda, na PV pode haver aumento das três séries com predomínio na série vermelha. **Conclusão:** É fundamental uma boa anamnese, investigação clínica, laboratorial, assim como a detecção da mutação genética do paciente. O diagnóstico oportuno e correto é importante para o tratamento precoce da LMC. O tratamento e acompanhamento são feitos por meio de terapia alvo específica com os inibidores da tirosinoquinase que bloqueiam a ação da proteína BCR-ABL.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.404>