

Apenas 10% dos casos apresentavam fibrose e 65%, displasias. Com relação ao hemograma: 87% apresentavam anemia, 39,1%, neutropenia e 52,2%, plaquetopenia. **Discussão:** As características da população estudada e de seus exames laboratoriais, são compatíveis com o perfil descrito em literatura para a SMD. Os achados de citogenética são condizentes com a literatura, embora alterações comuns, como a +8 não tenha sido observada. Os resultados de biópsia confirmam o predomínio de hiperplasia medular e presença de displasias, característico da SMD. A presença de fibrose também se encontra de acordo com outros estudos, que estimam uma prevalência de 10 a 20%. A presença de anemia como citopenia mais prevalente é outro achado típico da doença. O principal fator associado ao reduzido número de pacientes obtido no estudo e o alto índice de perda de seguimento, foi a pandemia de COVID-19, que impactou profundamente os atendimentos ambulatoriais e o acesso dos pacientes aos serviços especializados. **Conclusão:** Com a presente pesquisa, foram obtidas as principais características dos pacientes diagnosticados com SMD em nossa instituição. Conhecer o perfil dos pacientes atendidos em cada serviço é essencial para que sejam desenvolvidas estratégias de otimização dos fluxos de diagnóstico e tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.813>

SÍNDROME MIELODISPLÁSICA EM PACIENTE JOVEM COM CARIÓTIPO ALTAMENTE COMPLEXO: RELATO DE CASO

C Sabedotti ^{a,b}, CA Sepanski ^{a,b},
TPD Nascimento ^{a,b}, AM Jaymes ^{a,b}, R Galli ^b,
ESA Lisboa ^b, LM Dionísio ^{a,b}

^a Universidade Estadual de Ponta Grossa (UEPG),
Ponta Grossa, PR, Brasil

^b Hospital Universitário Regional dos Campos
Gerais (HU), Universidade Estadual de Ponta Grossa
(UEPG), Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A síndrome mielodisplásica (SMD) corresponde a um grupo de neoplasias hematológicas de caráter heterogêneo, caracterizada por citopenia de uma ou mais linhagens devido a hematopoese ineficaz, displasia e risco de progressão para leucemia mieloide aguda (LMA). As SMD acometem tipicamente idosos, sendo raras em adultos jovens. O diagnóstico da SMD é feito através da clínica do paciente associada a exames laboratoriais e na exclusão de outras causas de citopenias. **Objetivo:** Apresentar um relato de caso de uma paciente jovem com SMD com cariótipo altamente complexo e alto grau de displasia. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 37 anos, previamente hígida, procedente de um casamento consanguíneo. Paciente apresenta obesidade e ansiedade e procura atendimento na UPA por quadro de astenia constante e sonolência. Encaminhada da UPA ao serviço de hematologia após identificação de pancitopenia. Não apresenta petéquias, nega febre e sangramentos. No serviço de origem, os exames laboratoriais demonstraram Hb 4,7 g/dL e Ht 14,6%, sendo transfundidos 4 concentrados de hemácias. Na admissão, apresentou Hb 6,4 g/dL, Ht 20,2 %, VCM 97,1 fL,

reticulócitos 81.744/mm³, leucócitos de 2,26 x10³/mm³, neutrófilos 161/mm³, plaquetas de 59.000/mm³, TAP 12,3 seg; RNI 1,17, TTPA 26,6 seg; RPN 0,9, Fibrinogênio 389 mg/dL, LDH 244 U/L Ferritina 185,1 ng/mL, Ferro 68 µg/dL, Vitamina B12 222 pg/mL, Ácido Fólico 9,9 ng/mL, TSH 1,22µUI/mL e sorologias negativas. Diante destes achados, foi realizada a coleta de aspirado de medula óssea. O mielograma evidenciou uma medula normocelular para a idade, com sinais de displasia em linhagens eritróide e mieloide. Neste, a série eritróide apresentou uma hiperplasia, com células em todas as fases de maturação e com presença de diserythropoiesis intensa. O Cariótipo em banda G com resolução de 400 bandas apresentou um resultado altamente complexo, com del (5) (q15q33), add (7) (p15), add (17) (p13) [13] /46, idem, der (1) t (1;2)(q32;q24), -2+, mar[7]. A análise Imunofenotípica demonstrou 5,4% de blastos com padrão intensamente alterado de maturação das linhagens neutrofilica e eritróide e monocitopenia relativa. Estes dados, quando associados, sugerem SMD com baixo percentual de blastos. **Discussão:** O exame da medula óssea é importante para distinguir a SMD de outras causas de citopenias e displasia. Por não haver apenas um marcador, a combinação de exames como o mielograma e citogenética é fundamental para o diagnóstico. O mielograma analisa o grau de celularidade medular, displasias, e a maturação das linhagens celulares, além de estimar o percentual de blastos (indicativo de mau prognóstico). A citogenética é essencial para determinar a clonalidade e as alterações cromossômicas, além de relacionar a complexidade do cariótipo com o prognóstico da doença. No presente caso, o cariótipo altamente complexo está associado a um mau prognóstico e risco elevado de evolução para LMA. Sabe-se ainda, que casos de SMD em adultos jovens aparentam ter características genéticas distintas daqueles em idosos, o que pode impactar o prognóstico e resposta ao tratamento. **Conclusão:** Diante deste caso, com base na exclusão de demais causas de citopenias, uma possível causa de SMD nesta paciente jovem é a consanguinidade parental, o que pode estar relacionado com o cariótipo altamente complexo, caracterizando um caso raro da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.814>

CONTRIBUTION OF SOMATIC MUTATIONS IN THE RISK STRATIFICATION OF MYELODYSPLASTIC NEOPLASMS

FK Marques ^a, SSS Araújo ^b, AP Sabino ^c

^a Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Pardini,
Vespasiano, Brazil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de
Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, Brazil

^c Hematologia, Faculdade de Farmácia,
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo
Horizonte, Brazil

Myelodysplastic neoplasms (MDS) are a heterogeneous group of clonal disorders of hematopoietic stem cells, characterized by morphological dysplasia in the bone marrow, ineffective hematopoiesis, peripheral blood cytopenias, and a risk of