

sul do Brasil, verificou-se que a taxa de positividade da mutação V617F JAK-2 pelo método de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) nas respectivas doenças PV, MP e TE foi de respectivamente 88, 42,8 e 60%. Portanto, é possível inferir que a taxa de positividade da mutação nas referidas patologias no respectivo Centro de Referência encontra-se em adequação com os dados da literatura internacional e nacional bem como demonstram a qualidade de assistência diagnóstica prestada aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.840>

MASTOCITOSE SISTÊMICA ASSOCIADA A TUMOR NEUROENDÓCRINO: RELATO DE CASO

ILV Caetano, V Weihermann, AE Kayano, CR Gomes, RS Molina, PF Meirelles, FS Seguro

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

A mastocitose é caracterizada pelo acúmulo patológico e ativação de mastócitos nos tecidos e órgãos. Objetiva-se neste relato demonstrar a associação incomum de células mastocitárias com marcadores anômalos de tumor neuroendócrino de biópsia intestinal randômica em paciente com diagnóstico de Mastocitose Sistêmica (MS). **Relato de caso:** Paciente feminina, 40 anos, natural e procedente de São Paulo, sem antecedentes prévios de saúde relevante, em 2021 apresenta-se com lesões de pele, maculo eritematosas, pruriginosas, em face e tronco, sem períodos de melhora, com progressão para todo o corpo e transformação para máculas hiperocrômicas coalescentes. Em junho de 2023 evolui com edema de membros inferiores, bilateral, simétrico e progressivo até estágio de anasarca. Concomitantemente, iniciou quadro diarreico, cerca de 4 a 5 episódios ao dia. Ao final do mesmo ano, apresentou episódios intermitentes, e em crises, de flush facial, hipertermia, lipotímia, cefaleia, náusea, vômitos, e dois episódios de síncope. Passou por duas internações, a primeira de 15/01/2024 a 06/02/2024, com realização de colonoscopia, sem alterações macroscópicas. Em revisão de biópsias randômicas no Hospital das clínicas da Universidade de São Paulo, FMUSP evidenciada Neoplasia Neuroendócrina (TNE) em íleo (CD56 e cromogranina positivas), bem diferenciada, de baixo grau, com baixo índice de proliferação. Ademais, identificada pancitopenia com alta necessidade de transfusional. Interna novamente em maio de 2024, por novo quadro de flush e síncope, sendo transferida do Hospital Geral Grajau para Hospital das Clínicas, onde foi identificado hipoalbuminemia, alteração isolada de fosfatase alcalina, pancitopenia, e esplenomegalia importante. Feito biópsia cutânea com infiltrado linfo-histiocitário superficial leve, sem mastócitos na amostra. Coletado Ácido 5 indol acético e metanefrinas urinárias, cujo resultado negativos e triptase e mutação do gene KIT D816V, com resultado positivo. Miелоgrama demonstrou presença de 6% de células atípicas que, morfológicamente podem corresponder a mastócitos anômalos hipogranulares. Complementação com biópsia de medula óssea em 23/05/2024, com presença de numerosos mastócitos agrupados e por vezes fusiformes (mais de 25%) e imunohistoquímica aberrante (expressão de cromogranina e sinaptofisina). Iniciado

Midostaurina em 21/06/2024, com bom controle dos sintomas e boa tolerância. Em paralelo, avaliada pela equipe da Oncologia com orientação de tratamento cirúrgico em segundo momento após compensação da MS. **Discussão:** Os achados clínicos sistêmicos na história clínica deste relato descrito são compatíveis na hipótese de MS como também em síndrome adrenérgica e síndrome carcinóide, descartadas por exames de triagem negativos. Corroborado pela mutação do KIT D816V e infiltração mastocitária medular e intestinal o diagnóstico de MS foi firmado. Como achado adicional em biópsia randômica intestinal e com revisão de lâminas pela patologia, a presença de marcadores associados a neoplasia neuroendócrina mostrou-se atípica, quando as duas entidades por sinais e sintomas similares são consideradas diagnósticos diferenciais entre si. Como proposta terapêutica foi introduzido midostaurina com dose almejada de 200 mg por dia, devido a tolerância, dose ajustada para 150 mg por dia, com melhora de quadro diarreico e melhora de citopenias. **Conclusão:** Demonstrou-se um caso atípico de MS com marcador anômalo de TNE e decisão de tratamento direcionado para esta devido a maiores achados sistêmicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.841>

CRISE BLÁSTICA EXTRAMEDULAR EM LÍQUIDO ASCÍTICO ASSOCIADA A ADENOCARCINOMA GÁSTRICO METASTÁTICO: UM RELATO DE CASO DE LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA

MSB Alves^a, ETMFS Vasconcelos^a, FM Cunha^a, HAM Segundo^a, MLFC Rocha^a, M Oliveira^a, MGBF Queiroz^b, FRFG Azin^b, FB Duarte^a

^a Hospital Universitário Walter Cantídio (HUWC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (Hemoce), Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: A Leucemia Mieloide Crônica (LMC) é uma neoplasia mieloproliferativa caracterizada pela proliferação excessiva de células mieloides e pela presença do oncogene BCR-ABL, resultante da translocação t(9;22). A oncoproteína BCR:ABL1 leva ao crescimento celular descontrolado, à inibição da apoptose e ao aumento da sobrevivência celular. É mais comum em idosos, sendo a apresentação clínica mais comum leucocitose, anemia e esplenomegalia. A LMC pode ocorrer em fase crônica, acelerada ou em crise blástica, e pode progredir para doença extra medular em qualquer uma das fases. A crise blástica extramedular (CBE) na LMC é uma manifestação rara e grave, caracterizada pela proliferação de blastos fora da medula óssea. **Objetivos:** Relatar uma apresentação atípica e rara da CBE na LMC associada a adenocarcinoma gástrico. **Métodos:** Relato retrospectivo e observacional. Dados obtidos por revisão de prontuário. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, 70 anos, foi diagnosticada em junho de 2023 com LMC, BCR-ABL p210 +, tendo iniciado imatinibe, com BCR-ABL quantitativo 6 meses após início de terapia de 1,42% e, um ano após, 0,12% (resposta molecular maior). Evoluiu, em março de 2024, com