

tratamento de citorredução com hidroxiuréia. **Discussão:** A TE é uma neoplasia mieloproliferativa crônica (MPN) caracterizada pela proliferação clonal de megacariócitos na medula óssea, resultando em uma produção excessiva de plaquetas no sangue periférico. Sua incidência é de 2,5 casos/ 100.000 habitantes por ano e é uma causa rara de AVCI. Segundo revisão sistemática e meta-análise, a recorrência de AVCI ocorre principalmente quando a etiologia é aterosclerose de grandes vasos ou cardioembolia; sendo que tabagismo, hipertensão, diabetes mellitus, fibrilação atrial, ataque isquêmico transitório prévio e AVCI grave anterior foram fatores de risco independentes para recorrência. Em relação aos fatores descritos anteriormente, este paciente apresentou AVCI previamente. Clinicamente, os pacientes com TE podem ser assintomáticos ou apresentar sintomas decorrentes de complicações trombóticas e hemorrágicas. Até metade dos casos são descobertos acidentalmente, quando a trombocitose é identificada em um hemograma realizado por outros motivos. Diagnosticar TE envolve a exclusão de outras causas de trombocitose secundária e é feito com base em critérios diagnósticos da Organização Mundial de Saúde, que incluem plaquetose persistente, mutações genéticas, características histológicas da medula óssea e a ausência de outras neoplasias mieloproliferativas ou causas reacionais. O tratamento tem o objetivo de minimizar o risco de complicações trombóticas e hemorrágicas. **Conclusão:** Este relato de caso descreve um diagnóstico de TE após episódios recorrentes de AVCI e um IAM em paciente com plaquetose acima de 1000 mil/mm³. Nota-se a importância da investigação clínica de plaquetose em pacientes com eventos trombóticos, uma vez que a identificação precoce de DMN e o manejo adequado são cruciais para prevenir novas complicações trombóticas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.845>

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA ASSOCIADA A LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO EM FASE INICIAL: RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

CCCE Silva, GLP Silva, LFD Couto, PB Maia, AR Silva, AC Ferreira, ERS Ferreira, MCS Oliveira, VCP Carvalho, JBJ Neto

Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brasil

Introdução: A associação entre leucemia e lúpus eritematoso sistêmico (LES) é incomum e complexa. Quando ocorre, é frequentemente secundária ao tratamento imunossupressor, sendo raro nos primeiros meses de diagnóstico e tratamento do LES. A fisiopatologia comum às duas doenças pode envolver resposta imune alterada e o próprio efeito dos imunossupressores nas células neoplásicas. Além disso, sintomas como artralgia e rash, leucopenia e trombocitopenia, podem se sobrepor, dificultando ainda mais o diagnóstico diferencial. O diagnóstico definitivo exige abordagem multimodal com hematoscopia, mielograma, biópsia de medula óssea (MO), imunofenotipagem e análise molecular para distinguir

leucemias secundárias da evolução do LES. O tratamento deve combinar terapias antileucêmicas e de controle do LES, usando quimioterapia, corticoterapia, imunoterapia e, em casos de Cromossomo Filadélfia positivo, terapias-alvo como Imatinibe, para otimizar a sobrevida e minimizar complicações. **Objetivos:** Relatar o caso de um paciente com diagnóstico precoce de leucemia mieloide crônica associada ao LES. **Apresentação do caso:** Paciente masculino, 23 anos, sem comorbidades, apresentou febre intermitente (39°C), esplenomegalia maciça, anemia, trombocitopenia, sudorese noturna e astenia. Após 1 mês, evoluiu com derrame pericárdico, artralgia, uveíte bilateral, miosite inflamatória (creatina quinase de 3500 U/L) e perda ponderal de 20kg neste período. A biópsia de MO revelou hiperproliferação das diferentes linhagens, com padrão policlonal e imunofenotipagem sem evidências de neoplasia. Solicitado painel com autoanticorpos que evidenciou FAN pontilhado fino (1:320) e anti-DNA positivo, preenchendo critérios diagnósticos para LES, sendo iniciado tratamento com prednisona e hidroxiquina. Após 8 meses, houve surgimento de placas eritematosas descamativas e leucocitose com desvio escalonado. A dosagem de BCR-ABL positiva levou ao diagnóstico de leucemia mieloide crônica. Iniciou Imatinibe (400 mg/dia), com importante melhora clínica. No momento, segue esse tratamento em regime ambulatorial. **Discussão:** A leucemia associada ao LES é rara e frequentemente relacionada a imunossupressores, como azatioprina e ciclofosfamida, leucopenias e síndromes mielodisplásicas. No caso relatado, a sobreposição de sintomas e a biópsia inicial da MO dificultaram a detecção precoce da malignidade. Foi a persistência da esplenomegalia e a piora progressiva da leucocitose com desvio escalonado que motivaram a dosagem do BCR-ABL. O tratamento com Imatinibe promoveu melhora clínica e remissão dos sintomas cardinais. **Conclusão:** O caso descrito acima destaca a complexidade do diagnóstico e manejo da leucemia associada ao LES, reforçando a necessidade de vigilância clínica e rastreio adequado quando suspeitado. A interseção entre as doenças é incomum e de difícil detecção precoce pela sobreposição de sintomas. O surgimento de novos sinais e sintomas foi o gatilho para os métodos genéticos, os quais por sua vez foram fundamentais para o diagnóstico e a instituição de tratamento apropriado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.846>

DESAFIOS NA CONCLUSÃO DIAGNÓSTICA DE DOENÇA DE ERDHEIM-CHESTER: RELATO DE CASO

AC Meireles, WK Pereira, PM Resende, BFC Galvão, RS Kojima, LF Honorato, JD Rocha, N Hamerschlag

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença de Erdheim-Chester (DEC) é uma histiocitose rara caracterizada por infiltrado de histiócitos xantomatosos em múltiplos órgãos, frequentemente associada a mutações no gene BRAF V600E. Sua apresentação clínica é

variada e pode envolver os sistemas esquelético, cardiovascular, renal e nervoso central. A Leucemia Mielomonocítica Crônica (LMMC) é uma neoplasia mieloide crônica caracterizada por monocitose persistente e displasia das linhagens hematopoéticas. A coexistência dessas duas doenças é rara e apresenta desafios significativos no diagnóstico e manejo terapêutico. **Relato de caso:** Homem de 78 anos, diagnóstico prévio de leucemia mieloide crônica (LMC) em uso de imatinib, em resposta hematológica completa e MR3. Em 2022, tomografia computadorizada (TC) mostrou densificação da gordura perirrenal bilateral, sem sintomas associados. O paciente foi internado devido a um quadro de vertigem periférica e uma nova TC revelou aumento da densificação da gordura perirrenal. Exames laboratoriais mostraram leucócitos de $21.610/\text{mm}^3$, neutrófilos de $17.800/\text{mm}^3$, monócitos de $3.040/\text{mm}^3$ e linfócitos de $750/\text{mm}^3$. PET-CT indicou discreto aumento da atividade glicolítica em densificação da gordura pararenal (SUVmax 3,5). Pouco tempo após, foi internado novamente por piora da função renal e congestão sistêmica, com melhora após corticoide e diurético terapia. A imunofenotipagem do sangue periférico identificou 92,9% de células da linhagem granulocítica/monocítica, sendo 16,3% de células monocíticas maduras. A monocitose foi constituída por monócitos maduros sem aberrâncias imunofenotípicas, sendo 23,6% de monócitos clássicos e 76,4% de monócitos intermediários. O anatomicopatológico da gordura perirrenal revelou tecido fibroadiposo com infiltrado histiocitário e imuno-histoquímica positiva para CD68, CD4 e CD163, negativa para CD1a e S100, com expressão de BRAF fraca e focal. Análise molecular por NGS da gordura perirrenal revelou BRAF V600E 3,8%, JAK2 V617F 7,2% e TET2 P1885fs, confirmando o diagnóstico de Erdheim Chester. Por outro lado, a avaliação medular mostrou hiperplasia granulocítica, normomaturativa, sem alterações na série monocítica. A imunofenotipagem revelou alterações associadas à displasia e monocitose. A monocitose foi constituída por 1,8% de monoblastos, 4,8% de promonócitos e 1,4% de monócitos maduros, com curva maturativa dentro da normalidade, não considerado relacionado à leucemia mieloide crônica. Portanto, foi concluído o diagnóstico de LMMC e DEC, sendo iniciado Vemurafenib. **Discussão:** A associação entre DEC e neoplasias mieloides, como LMMC, é documentada na literatura, em descrição de 189 casos, com associação em 50% da casuística. DEC é uma histiocitose rara que se manifesta com envolvimento multi-sistêmico, frequentemente associada a mutações no gene BRAF V600E. A coexistência dessas condições pode complicar o manejo clínico e requer abordagens terapêuticas específicas e individualizadas. Neste caso, a presença das mutações BRAF V600E, JAK2 V617F e TET2 destaca a complexidade da doença e necessidade de intervenção terapêutica direcionada, como Vemurafenib, um inibidor de BRAF, que tem mostrado eficácia no controle da DEC. **Conclusão:** O diagnóstico e tratamento simultâneo de LMMC e DEC apresentam desafios clínicos significativos. A identificação de manifestações atípicas e associação com mutações genéticas específicas são fundamentais para uma intervenção eficaz.

RELATO DE CASO: LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA APRESENTANDO-SE COM CRISE BLÁSTICA MIELOIDE E SARCOMA GRANULOCÍTICO EM PELE

PHA Silva, EC Nunes, AP Azambuja, G Cechetti, R Romano, J Fachin, IS Barbosa, I Menezes, GRO Medeiros, VAM Funke

Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Objetivo: Descrever um caso de apresentação atípica da LMC no qual o paciente abriu o diagnóstico com sarcoma granulocítico.

Relato de caso: D.F.F, masculino, 58 anos, sem comorbidades prévias conhecidas, apresentou nódulos em face em ombros em janeiro de 2024. Procurou atendimento médico e recebeu diagnóstico de lipomas com plano de exérese. Evolui com dispneia progressiva aos esforços, astenia, anorexia, perda de aproximadamente 8 kg de peso em 2 meses e febre noturna. Percebeu aumento dos nódulos e alteração no hemograma, que motivou o paciente a procurar atendimento em uma Unidade de Pronto Atendimento 24 horas. Regulado para hospital quaternário de referência e foi internado para investigação. Hemograma de admissão: Hb 5,2 g/dL VG 15,4% VCM 102, Leucócitos $36.150/\text{uL}$ (17% blastos, 7% basófilos, 2% promielócitos, 5% de mielócitos, 2% metamielócito, 35% bastonetes, 19% segmentados, 63% neutrófilos, 11% linfócitos, 2% monócitos) $50.000/\text{uL}$ plaquetas. Logo optou-se por realizar estudo de medula óssea, demonstrando mielograma com medula óssea hiperplásica, apresentando hiperplasia mieloide e basofilia, com displasia intensa e 23% de blastos / células imaturas mieloides. Pela imunofenotipagem da medula óssea: 19% de blastos de linhagem mieloide e 28,8% de basófilos com alteração displásica intensa da linhagem neutrofílica. O cariótipo do paciente demonstrou translocação (9;22) e a presença do BCR/ABL foi confirmada por meio do exame molecular com positividade do transcripto p210. Paciente diagnosticado com crise blástica de Leucemia Mieloide crônica por presença de sarcoma granulocítico, confirmada em imunofenotipagem de biópsia de lesão com 77,3% de blastos mieloides. Decidido então por submeter paciente a esquema de indução com protocolo 7+3 associado a inibidor de tirosina quinase, conseguindo remissão hematológica. Optado então por manutenção com imatinibe. Desde então, paciente submetido a TMO alogênico com DRM negativa e doador aparentado compatível, atualmente em acompanhamento ambulatorial. **Discussão:** O sarcoma granulocítico, também conhecido com sarcoma mieloide ou cloroma, é uma neoplasia rara extramedular de células mieloides imaturas, geralmente associado a Leucemia Mieloide Aguda, porém também é encontrada na Leucemia Mieloide Crônica, Síndrome Mieloproliferativa, Síndrome Mielodisplásica. Acomete pacientes entre 45 a 55 anos, sem predileção de sexo. Pode ser encontrado em qualquer local do corpo. Os locais mais afetados são linfonodos, sistema nervoso central, pele e tecidos moles e podem mimetizar a apresentação de doenças linfoproliferativas. **Conclusão:** Apresentamos um caso de Leucemia Mieloide Crônica na qual o paciente obteve o diagnóstico a partir do surgimento de um sarcoma granulocítico foi submetido a quimioterapia e TMO alogênico com sucesso.