

plenitude gástrica, com exames laboratoriais e de imagem que evidenciaram anemia hemolítica, plaquetopenia e esplenomegalia. Em relação à anemia hemolítica foi iniciado tratamento com prednisona e azatioprina, durante a investigação, mielograma com medula hiper celular, eritropoiese com elementos megaloblastos com pontilhado basofílico e alguns corpúsculos em eritroblastos, zonas claras citoplasmáticas e 54% da celularidade, granulopoiese hiper celular com 39% de granulócitos sequenciados e normais, eosinófilos 2%, mieloblastos 1%, setor megacariocítico hipocelular sem atipias, plaquetogênese diminuída, linfócitos 4%, BCR-ABL p210 positivo, JAK - 2 negativo, biópsia de medula óssea com celularidade global média de 60% e exibindo as três linhagens hematopoiéticas. As séries eritróide e mielóide apresentam-se hiper celulares, com retardo maturativo leve, sendo a primeira composta por formas de aspecto normal maturativo, e a última por formas frequentemente hipossegmentativas. Ausência de displasias marcantes. Os megacariócitos revelam-se de distribuição regular, com predomínio de formas pequenas e de núcleos hipolobulados. Proliferação reticulínica: grau MF-1. **Conclusão:** Medula óssea hiper celular para a faixa etária, com série megacariocítica exibindo predomínio de formas pequenas e hipolobuladas. Imunofenotipagem com material medular com ausência de população celular com imunofenótipo anômalo, citogenética 47, XY, +8 [20]. Iniciado mesilato de imatinibe e iniciado redução do corticoide. **Discussão/Conclusão:** Trata-se de paciente com LMC fase crônica, com trissomia do 8 ao diagnóstico, cujo início do quadro apresentou anemia hemolítica, com uso continuado de imatinibe, sem intercorrências. Este paciente mantém monitoramento clínico e laboratorial, para progressão ou não resposta ao inibidor de tirosina quinase de primeira linha, visto sua alteração genética adicional. Os dados de literatura sobre esta alteração adicional são conhecidos no que diz respeito à progressão de doença, porém ainda há incerteza quando diagnosticado na fase crônica, sendo assim, deve-se monitorar mais de perto, pacientes com LMC e trissomia do 8.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.852>

RELATO DE CASO: MASTOCITOSE SISTÊMICA

ACB Edir, IS Barbosa, CC Miranda, JC Faccin,
FB Patricio, R Romano, MR Modesto,
G Cecchetti, LMC Borges, I Menezes

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

Objetivo: Relatar o de caso de uma condição clínica rara de mastocitose sistêmica, com o objetivo de agregar conhecimento para o diagnóstico diferencial desta patologia. **Relato de caso:** Paciente feminina, 39 anos, diagnosticada com mastocitose cutânea em 2019 por meio de biópsia de pele, em acompanhamento regular com a dermatologia, tratada inicialmente com fototerapia. Ao diagnóstico, foi realizada avaliação de medula óssea e do trato gastrointestinal, sem evidência de doença sistêmica. A pesquisa mutacional para o c-kit estava indisponível no SUS. Em julho de 2023, a paciente evoluiu com quadro de diarreia persistente, piora das lesões e do prurido cutâneo. Realizado

novo rastreio para doença sistêmica, sendo evidenciado na imunohistoquímica da biópsia intestinal de cólon esquerdo 40 mastócitos por campo de grande aumento; imunofenotipagem de medula óssea com 0,25% de mastócitos clonais e, aos exames de imagem, esplenomegalia discreta. Devido sintomatologia e evidência de progressão da doença a um quadro sistêmico, com presença de achados B (esplenomegalia) e C (má absorção intestinal com perda ponderal) e a paciente se enquadrando na sub-classificação de mastocitose sistêmica agressiva, foi iniciado processo de aquisição de midostaurina para início de tratamento. **Discussão:** A mastocitose sistêmica é uma doença rara, com cerca de 10 casos a cada 100.000 habitantes. É associada à mutação somática ativadora do gene KIT, evitando, desse modo, a apoptose das células, bem como efeitos biológicos mastocitários. A mastocitose é subdividida em mastocitose cutânea e sistêmica, sendo a primeira decorrente do envolvimento exclusivo da pele. Para o diagnóstico de mastocitose sistêmica pela OMS, é necessário que haja um critério maior associado a um menor ou 3 critérios menores, sendo eles: lesão infiltrativa de mastócitos multifocais (> 15 mastócitos em agregados) detectadas em BMO ou órgãos extracutâneos (OEC) como critério maior e, como critérios menores, à BMO ou de OEC com mais de 25% dos mastócitos no infiltrado em forma de fuso e com morfologia atípica ou mais de 25% de todos os mastócitos do aspirado de MO imaturos e atípicos; mutação no códon 816 do gene KIT na MO ou OEC; mastócitos de MO ou OEC com CD2 e/ou CD25 e triptase total sérica persistentemente acima de 20 ng/mL. Para se definir o subtipo de mastocitose e avaliar o prognóstico, é necessário que haja avaliação laboratorial a fim de rastreio de citopenias, avaliação medular com quantificação de mastócitos ao mielograma, displasia nas células medulares, hepatoesplenomegalia, lesões ósseas líticas, dosagem de triptase sérica e avaliação do trato gastrointestinal. Para as variantes indolentes, o tratamento se baseia em sintomáticos, com anti histamínicos, inibidores da bomba de prótons, cromoglicato e antagonistas de leucotrienos. Para as variantes agressivas, sintomas graves e refratariedade ao tratamento inicial, está indicado o tratamento com midostaurina. Para os casos com a mutação D816 do gene Kit, a midostaurina possui taxas de respostas maiores que 50%. Agentes citorredutores como o interferon e a cladribina também podem ser indicados. O transplante de medula óssea é recomendado para pacientes jovens, com mastocitose sistêmica agressiva e refratários à quimioterapia. **Conclusão:** Este caso ilustra um caso raro de mastocitose cutânea que progrediu para acometimento sistêmico, se apresentando com um desafio diagnóstico e de indicação terapêutica com drogas quimioterápicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.853>

ASCIMINIBE EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA QUE FALHARAM COM DOIS OU MAIS INIBIDORES DE TIROSINA QUINASE – EXPERIÊNCIA DO PROGRAMA DE USO COMPASSIVO NO BRASIL

KBB Pagnano^a, IA Siqueira^b, G Campos^c,
NCR Guerrero^c, JF Camargo^c, GO Duarte^a,
G Duffles^a, VH Guidini^d, B Sabioni^e,