

CONCOMITÂNCIAS DE DUAS SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVAS CRÔNICAS NÃO FILADELFIA: UM RELATO DE CASO

TB Lopes, JVS Mendes, MD Frassetto,
AEB Sgorla, LR Grings, TD Rodrigues

Universidade do Extremo Sul Catarinense (UNESC),
Criciúma, SC, Brasil

Introdução: A policitemia vera (PV), neoplasia mieloproliferativa de maior prevalência mundial, é caracterizada pelo aumento da massa de glóbulos vermelhos, usualmente associada a presença da mutação no gene JAK2 (mutação V617F). Esse aumento promove hiperviscosidade do sangue a qual determina a clínica e as complicações como um evento trombótico. A leucemia linfocítica crônica (LLC) é caracterizada pela proliferação clonal e acúmulo de células B maduras no sangue, medula óssea, linfonodos e baço. É mais prevalente em homens, sua idade média é 72 anos no diagnóstico e sua incidência aumenta com a idade. **Relato do caso:** ER, 84, sexo masculino, trouxe exames laboratoriais consecutivos recentes que mostravam uma número de hemácias > 6 milhões/mm³, hemoglobina > 17,4 g/dL, hematócrito > 52% e leucometria superior a 15.900/mm³ (às custas de neutrófilos segmentados e linfócitos) sem infecção associada. Tinha histórico de trombose venosa profunda em membro inferior esquerdo necessitando usar Xarelto por 6 meses. Foi, então, solicitado ao paciente alguns exames para suspeita do diagnóstico de PV, o qual foi confirmado pela presença da mutação no gene JAK-2 e sendo classificado como alto risco. Foi prescrito 2 comprimidos de hidroxiureia 500 mg por dia, sangria quinzenal de 450 mL por 1 mês com hemograma posterior como conduta inicial. No acompanhamento, houve a melhora do hemograma, não sendo necessário novas sangrias e mantendo a hidroxiureia oral com controle quinzenal. Na sequência, foi reduzido a dose do fármaco para 1 comprimido/dia intercalado com 2 comprimidos/dia, com posterior estabilização do quadro. Durante o acompanhamento, o paciente apresentou uma anemia com linfocitose atípica, então, foi solicitado imunofenotipagem que identificou um percentual de 66,5% de linfócitos B, CD23+, CD5+, CD43+, CD200 forte e CD79b negativos, fechando diagnóstico de LLC concomitante ao diagnóstico prévio de PV. A partir disso, a dose de hidroxiureia foi diminuída para 1 comprimido/dia, objetivando melhorar o eritrograma, e um monitoramento mais assíduo foi instalado para averiguar a PV, que logo se estabilizou. Entre o ano de 2017 e 2018, expressou uma linfocitose progressiva até 48.560/mm³ sem sintomas associados, então foi instituído monitoramento clínico frequente com exames laboratoriais e verificação de sintomas. Nos acompanhamentos seguintes, ele apresentou um leucograma de 79.650/mm³, sendo implementado uma nova terapia com ciclos de 7 dias de Leukeran via oral com 6 comprimidos/dia para tratar a LLC, os quais foram bem tolerados. Por fim, o paciente encontra-se em remissão do quadro leucêmico e com resolução da PV. **Discussão:** A mutação V617F no gene JAK2 é frequente nas Síndromes Mieloproliferativas Crônicas não Philadelphia, a altura em que ela ocorre ainda é desconhecida, porém estudos recentes mostram que ocorre em ambas as linhagens sanguíneas. Nestes pacientes que tiveram a



hidroxureia como uma de suas medicações terapêuticas, um acompanhado mais rigoroso com hemogramas frequentes é necessário pelo risco de o paciente desenvolver uma leucemia futura. **Conclusão:** Tanto a PV e como a LLC são importantes patologias hematopoiéticas que estão relacionados entre si pela sua origem na mesma mutação genéticas. Logo é possível que o paciente tenha desenvolvido a LLC pós PV pelo própria mutação genica ou, mais provável, em virtude do uso da hidroxiureia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.220>

CONDUÇÃO CLÍNICA DE PACIENTE PORTADOR DE MIELOFIBROSE PRIMÁRIA E HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA – RELATO DE CASO CLÍNICO

MP Cesar^a, VMA Bandeira^a, MCG Silva^a,
JO Vieira^a, ACC Lopes^a, AQMS Aroucha^a,
MFH Costa^{a,b}

^a Instituto de Medicina Integral Professor Fernando
Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

Introdução: A mielofibrose primária (MP) é a neoplasia mieloproliferativa menos prevalente, de pior prognóstico, em homens acima de 60 anos, com quadro clínico de astenia. Tratamentos efetivos ainda escassos, com o transplante de células tronco hematopoiético (TCTH) como único tratamento curativo, há outras opções de tratamento existentes como hidroxiureia (HU), prednisona, talidomida e ruxolitinibe. **Objetivo:** Descrever o caso clínico de paciente de 62 anos com MP e Hemocromatose. **Material e método:** Após consentimento do paciente, realizou-se revisão de prontuário e coleta de dados clínicos e laboratoriais. A revisão de literatura foi realizada através das seguintes bases de dados (LiLacs, Scielo, PubMed), utilizando-se os seguintes descritores em saúde: Hemocromatose; Mielofibrose Primária. **Caso clínico:** homem de 62 anos, com astenia e perda ponderal (10 kg em 6 meses). Evoluiu com anemia e leucocitose importantes, esplenomegalia com focos de infarto esplênico. A biópsia de medula óssea (BMO) evidenciou hiperplasia megacariocítica, desarranjo arquitetural e importante aumento das fibras de reticulina grau 3, megacariócitos de tamanhos variados com núcleos displásicos e padrão de distribuição anômalo, células granulocíticas com predomínio de segmentados maduros. Pesquisa de JAK -2 positiva, confirmando diagnóstico de Neoplasia Mieloproliferativa Crônica JAK 2 positivo, DIPSS score 3, intermediário 2. Citogenética sem anormalidades. Devido hiperferritinemia acima de 1000 ug/L, a Ressonância Nuclear Magnética com T2*, evidenciou depósito moderado de ferro a nível hepático, de valor estimado 7 mg/g e heterozigose para mutação C212Y do gene HFE, confirmando o diagnóstico de hemocromatose. Iniciado tratamento com HU 1000 mg/dia, alopurinol 300 mg/dia, Acido Acetil Salicílico 100 mg/dia e Rivaroxaban 20 mg/dia, com evolução satisfatória do quadro e mantém seguimento ambulatorial. **Discussão:** A MP resulta de uma expansão de células mielóides clonais, com mutações



como a JAK-2, CALR, MPL. Astenia, perda de peso, hepatomegalia, anemia, leucocitose e fibrose medular podem estar presentes em indivíduos acima dos 60 anos de idade, com média de sobrevida de 6 anos. O escore prognóstico mais utilizado é o DIPSS, que leva em consideração anemia, sintomas constitucionais, blastos em sangue periférico, contagem leucocitária e idade. O tratamento de escolha é o TCTH, único com possibilidade curativa, mas tratamentos com HU e ruxolitinibe também são opções, controle citológico e melhora da sobrevida, respectivamente. A esplenectomia é indicada nos casos de hiperesplenismo refratários. A concomitância com a hemocromatose é um evento raríssimo, sem relatos nas plataformas de pesquisa utilizadas. O tratamento da hemocromatose deve levar em consideração sangrias periódicas, impeditivo em pacientes com anemia importante como o paciente em questão. Optado por uso de quelante de ferro Deferasirox e judicialização do Ruxolitinibe, com paciente evoluindo de forma satisfatória. **Conclusão:** Demonstra-se a concomitância entre a MP e a hemocromatose, evidenciando coexistência de duas doenças raras, cujo diagnóstico deve ser lembrado e controle clínico manejado cuidadosamente, uma vez que há limitações de sangrias terapêuticas em vigência de anemia importante.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.221>

CRISE BLÁSTICA MIELOIDE COMO MANIFESTAÇÃO CLÍNICA INICIAL DE PACIENTE COM DOENÇA MIELOPROLIFERATIVA CRÔNICA ASSOCIADA À REARRANJO DO PDGFR: RELATO DE CASO

GG Lima, BF Rocha, GC Barreto, LL Perruso, TB Rodrigues, VG Rocha, RCB Melo, FS Seguro

Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As doenças mieloproliferativas crônicas associadas a rearranjos do PDGFR são um grupo raro e heterogêneo de doenças que compartilham características clínico-patológicas únicas. Dentro desse grupo de neoplasias, a entidade associada à t(5;12) apresenta comportamento clínico e laboratorial peculiar, caracterizado por neutrofilia, eosinofilia e monocitose variável, associada ao efeito da justaposição entre o genes ETV6 e PDGFRB. Têm apresentação preferencialmente masculina e possuem uma propensão de evolução para fase blástica, sendo que em boa parte desses casos identifica-se evolução clonal citogenética. Em termos terapêuticos, apresentam resposta variável ao imatinibe, podendo ocorrer resistência na fase crônica ou blástica. **Objetivo:** Relatar caso de paciente com doença mieloproliferativa crônica associada a t(5;12) em fase blástica e evolução após introdução de imatinibe. **Relato:** Paciente do sexo masculino, 50 anos, previamente hígido, encaminhado ao HC-FMUSP por sintomas constitucionais e cefaleia com alterações focais. Em exames admissionais observada anemia, plaquetopenia grave e leucocitose superior a 400.000/mm³ com 17% de blastos, desvio escalonado, 2% de basófilos, 5% de eosinófilos, e

2% de monócitos. Optado pela realização de avaliação medular, para diagnóstico diferencial sob a principal hipótese de Leucemia Mieloide Crônica em fase acelerada ou crise blástica, e este evidenciou hiperplasticidade marcante, apresentando 21.2% de células com morfologia sugestiva de mieloblastos. Os rearranjos BCR-ABL p210 e p190 mostraram-se negativos ao estudo de biologia molecular e a análise citogenética revelou t(5;12)(q33;p13) em 16 das 20 metáfases analisadas, formulando-se a hipótese diagnóstica de Doença Mieloproliferativa Crônica associada ao rearranjo PDGFRB em fase blástica. Optado pela realização de FISH para o gene de fusão ETV6-PDGFRB, que corroborou o diagnóstico. Paciente segue atualmente sob terapia citorrredutora com Hidroxiureia, e diante dos subsídios citogenéticos optado por iniciar Imatinibe 100 mg/dia, com escalonamento progressivo até 400 mg/dia, aguardando definição em relação à programação terapêutica definitiva. **Resultados e conclusão:** O caso representa uma rara doença mieloproliferativa em apresentação clínica atípica de fase blástica, diagnosticada após análise por técnicas citogenéticas. Devido a raridade citada, relatar a experiência diagnóstica e terapêutica com inibidor de tirosina quinase se faz essencial para contribuir à solidificação de conhecimentos médicos sobre o assunto.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.222>

DERRAME PLEURAL EM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: TUBERCULOSE COMO CONFUNDIDOR DE EFEITO COLATERAL PELO DASATINIBE

AF Sá, LGO Correia

Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brasil

Introdução: Derrame pleural é um conhecido efeito colateral do inibidor da tirosina-quinase (ITK) de 2ª geração, Dasatinibe, e importante causa de interrupção do uso da medicação no tratamento de pacientes portadores de Leucemia Mielóide Crônica (LMC). A fim de evitar os possíveis impactos negativos de interrupções desnecessárias, é fundamental ao médico estar atento a outras etiologias possíveis de derrames pleurais. Nesse contexto, a tuberculose pleural se evidencia como diagnóstico diferencial pouco relatado em pacientes com derrame pleural em tratamento de LMC em uso de Dasatinibe. **Apresentação do caso:** Paciente masculino, 75 anos, em tratamento para Leucemia Mielóide Crônica (LMC) havia 11 anos, passou a apresentar dispneia progressiva associada à dor pleurítica ao longo de 04 semanas. Negava episódios prévios semelhantes, febre, tosse ou edema de MMII. Vinha em uso de dose reduzida de Dasatinibe (40 mg) há mais de dez anos devido à mielotoxicidade, mantendo, porém, resposta molecular (MR 4,5). Decidiu procurar serviço de emergência, onde realizou radiografia de tórax que apresentou hipotransparência de terço inferior do hemitórax esquerdo associado a velamento de seio costofrênico esquerdo. Pela possibilidade de derrame pleural como efeito colateral ao uso de Dasatinibe, seguiu-se recomendação de interrupção do uso da medicação durante 15 dias para vigilância clínica. Como não apresentou

