

esquerdo de 6,3 x 4,8 x 3,5cm, próximo ao teto da acetábulo, associado a componente de partes moles. O hemograma apresentava-se com anemia (Hb = 10,2 g/dL), leucocitose ($104.250/\text{mm}^3$) e plaquetose ($1.317.000/\text{mm}^3$). Assim, foi realizada biópsia da lesão de partes moles, que revelou infiltração por neoplasia mieloproliferativa. Na imunofenotipagem (IMF), foram detectados 76% de blastos mieloides. Esses achados deram suporte ao diagnóstico de SG. Foi realizado aspirado e biópsia de medula óssea (MO), em que a primeira não evidenciou populações com alteração de fenótipo, mas mostrava-se hiper celular para idade. A segunda, apresentou rede reticulínica difusamente aumentada (1 a 2+/4+). Os estudos moleculares foram positivos para o transcrito de fusão t(9;22) BCR/ABL1 p210, transcrito B3A2. Cariótipo de MO, evidenciou cromossomo philadelphia em 11% das células analisadas 46, XX,t(9;22)[2]; 46,XX[16]. A paciente foi tratada com quimioterapia de indução, daunorubicina e citarabina (3+7), junto com imatinibe 600 mg ao dia, seguido por dasatinibe 140 mg ao dia, além de radioterapia do osso ilíaco 30Gy. Foi contraindicada o Transplante de Células-Tronco Hematopoéticas alogênico devido altos títulos de anti-HLA. Uma nova biópsia da lesão foi realizada após 2 meses de tratamento, cuja análise anatomopatológico e imuno-histoquímica evidenciaram ausência de infiltração neoplásica; na IMF não foram detectados blastos leucêmicos. Foi ainda realizada RNM de controle, que demonstrou clara redução da lesão e predomínio de edema de partes moles, o que sugeriu resposta ao tratamento. Após 2 meses de TKI, BCR /ABL1 p210 atingiu 0,23% e após 13 meses 0,014%, ou seja, atingiu uma resposta molecular maior. **Discussão:** O SG raramente é a apresentação inicial da LMC, como no caso relatado. Casos de SG descritos na literatura são heterogêneos, com prognóstico variável e geralmente indicam recaída ou progressão. Há poucos estudos que investigam o desenvolvimento e a progressão do SG devido a sua capacidade de se manifestar em locais de tecidos moles, onde não são facilmente identificáveis. **Conclusão:** Descrevemos o caso de uma mulher que foi diagnosticada com LMC já em fase blástica, por meio de um SG em região ilíaca esquerda. A presença de LMC e sua potencial progressão para SG acarreta em múltiplas implicações para a prática hematológica. São necessários mais estudos para compreensão do melhor manejo da crise blástica e sua prevenção por meio de uma redução precoce ou eliminação do gene BCR-ABL.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.393>

MIELOFIBROSE PRIMÁRIA CRÔNICA COM AUSÊNCIA TOTAL DE ESPLENOMEGALIA: UM RELATO DE CASO

EG Martins ^a, FP Viana ^a, HFV Fernandes ^b

^a Fundação Benedito Pereira Nunes (FBPN), Faculdade de Medicina de Campos (FMC), Campos dos Goytacazes, RJ, Brasil

^b Hospital Escola Álvaro Alvim (HEAA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Mielofibrose Primária Crônica (MFP) é um distúrbio clonal originado de uma célula progenitora

hematopoética pluripotente, acompanhada de alterações reacionais intensas do estroma medular, com fibrose colagênica, osteosclerose e angiogênese, gerando a longo prazo uma hipofunção medular. Consequentemente, as células progenitoras hematopoéticas passam a se originar de forma ectópica em órgãos como baço e fígado. Por esse motivo, uma das principais manifestações clínicas da doença é a esplenomegalia. **Objetivo:** Relatar um caso de MFP JAK2 positiva, com critérios diagnósticos clínicos e histopatológicos fechados, porém muito atipicamente apresentando-se com a ausência total de esplenomegalia. **Materiais e métodos:** As informações contidas neste trabalho foram obtidas por meio da revisão do prontuário, com o termo de consentimento livre e esclarecido, contendo informações do exame físico realizado e resultados de exames complementares, registro dos métodos de diagnóstico, tratamento que o paciente foi submetido e revisão da literatura. **Resumo do relato de caso:** Paciente de 73 anos, internado com sintomas de falência medular, sendo submetido a múltiplas provas laboratoriais, que revelaram pancitopenia. Foram realizados exames de imagem, que negaram a presença de organomegalias. Seguiu-se com biópsia da medula óssea, análise histopatológica e imunofenotipagem que revelaram aspecto compatível com MFP. A presença de mutação do gene JAK2 positiva, a exclusão detalhada de outras doenças mieloproliferativas, além de outros critérios menores, fecharam o diagnóstico da doença. O paciente evoluiu com múltiplas complicações ligadas a imunodepressão associada ao quadro e o desfecho do caso foi negativo. **Discussão:** Na MFP, a invasão medular pelos fibroblastos se torna mais proeminente a longo prazo, afetando a capacidade medular de proporcionar adequada hematopoiese, favorecendo a debilidade imunológica e cursando com o agravamento dos sintomas constitucionais e possíveis quadros infecciosos oportunistas, como visto no paciente descrito no relato. Somado a esse panorama clínico, a evidência da esplenomegalia constitui um fator crucial na hipótese diagnóstica da MFP. Contudo, o paciente apresentava ausência total de esplenomegalia, conforme imagens presentes no artigo, o que resultou em um fator confusional importante na linha de pensamento e avaliação da doença. Porém, a apresentação histopatológica e imunofenotípica clássica (com imagens das lâminas presentes no artigo), a positividade de mutação no gene JAK2 e a exclusão completa de outras doenças mieloproliferativas marcavam os 3 critérios maiores para diagnóstico da doença, que, somados aos critérios menores de apresentação de anemia e aumento do LDH sérico, fechavam formalmente o diagnóstico de MFP. **Conclusão:** Portanto, um paciente com mutação do gene JAK2 positiva, com emagrecimento expressivo nos últimos 6 meses, com aspirado de medula óssea compatível, exclusão completa da possibilidade de outras doenças mieloproliferativas, apresentando anemia e considerável plaquetopenia associada, com ausência total de esplenomegalia (sinal típico da mielofibrose primária crônica), cursa sendo um quadro inabitual às descrições desta associação na literatura indexada e atualmente disponível, fator esse que demonstra a relevância deste relato em questão para aprofundamento e conhecimento das formas atípicas que a doença pode se expressar.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.394>