

POLICITEMIA VERA COM TROMBOSE BILATERAL DE ARTERIAS RETINIANAS

JRAT Silva^{a,b}, IMSD Santos^a, MV Pacheco^a,
JA Rena^a, DR Spada^a, GMM Pascoal^a,
BN Nascimento^a, MG Cliquet^a

^a Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde,
Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-
SP), São Paulo, SP, Brasil

^b Conjunto Hospitalar de Sorocaba (SES/SECONCI),
Sorocaba, SP, Brasil

Introdução: A Policitemia Vera (PV) é uma neoplasia mieloproliferativa caracterizada pela hiperplasia de todas as linhagens mieloides, resultando principalmente em eritrocitose. Em 97% dos pacientes, está presente a mutação JAK2V617F de uma célula-tronco hematopoética, com consequente vantagem proliferativa de sua linhagem. Sua incidência é de 2,3/100.000 pessoas por ano, afetando igualmente homens e mulheres com idade média de 60 anos. As manifestações clínicas compreendem trombozes e quadros relacionados à hiperviscosidade, bem como aumento de histamina (prurido principalmente com banho quente e úlceras pépticas). Cerca de 25% dos pacientes chegam ao hematologista já com trombozes, 75% com esplenomegalia, alguns com gota associada ao aumento dos níveis de ácido úrico, entre outras alterações como cefaleia, dispneia e visão turva. Para a realização do diagnóstico, são utilizados critérios definidos pela OMS. Os critérios maiores incluem: Hb > 16,5 g/dL ou Ht > 52% em homens e Hb > 16 g/dL ou Ht > 48% em mulheres ou aumento do volume eritrocítico em mais de 25% do volume normal esperado; Biópsia de medula óssea com panmielose; presença de mutação JAK2 V617F ou JAK exon 12. O critério menor definido é o nível de eritropoetina sérica subnormal. Para a confirmação do diagnóstico, o paciente deve apresentar os três critérios maiores ou dois maiores e o critério menor. O tratamento primário é a redução dos eritrócitos circulantes por meio de sangrias, capazes de reduzir o hematócrito para menos de 45%. Também são utilizados medicamentos citorreduzidores como a hidroxiureia para reduzir a frequência de sangrias, reduzir a esplenomegalia, a trombocitose, além do prurido. Podem ser necessários inibidores de JAK2 quando há controle inadequado ou intolerância à hidroxiureia. A antiagregação plaquetária com AAS também é necessária para a prevenção de trombozes. **Objetivo:** Relatar um caso de trombozes graves em paciente com policitemia vera. **Método:** Avaliação de prontuário. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 54 anos, ex-tabagista 15 anos/maço, veio encaminhado devido quadros de trombozes (história de amputação de hálux direito em junho de 2022, e atual amaurose bilateral subaguda iniciada há 1 mês decorrente de trombose de artérias retinianas). Em hemograma de 12/22 foi evidenciada poliglobulia (Ht = 65,8%) e trombocitose (872.000/mm³). Medula óssea hiperplásica com displasia leve. Ao exame clínico, baço palpável cerca de 3cm abaixo da cicatriz umbilical. Feita hipótese diagnóstica de policitemia vera, que foi confirmada com a mutação JAK2V617F, segundo critérios da OMS. Iniciado tratamento com hidroxiureia, AAS e sangrias, almejando Ht abaixo de 45%. Após 3 meses de tratamento encontra-se bem, e tem hemograma com Ht 38,4%

L5000/mm³ e Plaquetas 182.000/mm³, recebendo 1500 mg alternado com 1000 mg de hidroxiureia por dia e AAS. **Discussão e conclusão:** O diagnóstico e tratamento precoces previnem as trombozes e suas graves consequências. O paciente apresentou evento trombótico prévio (Halux) e provavelmente já apresentava poliglobulia naquele momento. Com o tratamento iniciado já naquele momento, possivelmente teria sido prevenida a trombose retiniana. O tabagismo de longa data é um fator de risco a ser considerado e provavelmente aumentou o risco para as trombozes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.419>

AUSÊNCIA DA MUTAÇÃO DA JAK 2 V617F EM UM CASO DE POLICITEMIA VERA

LM Capossoli, ES Navarro, JA Rena, DR Spada,
GMM Pascoal, BN Nascimento, MG Cliquet

Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde,
Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-
SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A policitemia vera (PV) é uma neoplasia mieloproliferativa crônica caracterizada pela proliferação clonal anômala do sistema hematopoietico, ocasionando a proliferação intensa das células das linhagens granulocítica, megacariocítica e principalmente eritrocítica. É uma doença rara (2:100.000) que acomete principalmente adultos, mais frequente em homens mais idosos. A mutação JAK2V617F está presente em mais de 97% dos indivíduos com PV. Os sinais e sintomas ocorrem devido ao aumento da volemia, viscosidade e frequentemente ocorrem trombozes antes do diagnóstico. A hiperviscosidade pode levar à hipertensão arterial (HA), cefaléia, insuficiência cardíaca, e a proliferação de mastócitos à prurido e úlceras gastroduodenais. Causas secundárias de poliglobulia devem ser excluídas (eritropoetina elevada) e o diagnóstico é clínico-laboratorial. Segundo a OMS, os principais critérios diagnósticos são: biópsia de medula óssea com hiperplasia para idade com panmielose, mutação da JAK2V617F ou outra mutação de função semelhante, e aumento do volume eritrocitário (pode incluir hemoglobina >16,5 g/dL ou hematócrito >49% para o sexo masculino, e hemoglobina (Hb) >16 g/dL ou hematócrito (Ht) >48% para o sexo feminino). Como critério menor se enquadra o nível sérico de eritropoetina (EPO) subnormal. Desse modo, para diagnóstico definitivo é necessário o preenchimento de todos os critérios principais ou dois dos critérios maiores e um critério menor. Há controvérsias em relação a EPO, uma vez que há casos em que ela pode estar normal em condições de hipoxemia associada, como devido a tabagismo, apneia obstrutiva do sono, doença pulmonar crônica e/ou obesidade concomitantemente à PV. O tratamento visa corrigir o hematócrito (<45%) e leucócitos (<10.000/mm³), além de utilizar antiagregante plaquetário, a fim de se prevenir eventos trombóticos. Os principais tratamentos são sangrias terapêuticas, hidroxicarbamida e em alguns casos interferon e o ruxolitinibe. **Material e Método:** Estudo descritivo fundamentado na análise do prontuário da paciente e revisão da literatura. **Relato de caso:** Homem, 60 anos, branco,