

um alto risco de conversão para leucemia mieloide aguda (LMA). O diagnóstico advém da suspeita, principalmente entre idosos, de anemia refratária, leucopenia ou trombocitopenia, sendo a comprovação definitiva advinda dos achados de alterações citogenéticas específicas e mutações somáticas. A análise socioepidemiológica da SMD ainda é rasa, pois conta com poucos estudos para um consenso mundial. Porém, estudos realizados em países europeus e nos Estados Unidos, com grandes populações, demonstram que a média da idade, de diagnóstico da doença, é acima dos 60 anos, chegando, nos Estados Unidos, a 76 anos. Além disso, em estudo realizado no Brasil, pôde-se perceber maior número de casos na cor de pele branca. **Conclusão:** Apesar de poucos estudos, nota-se que as pesquisas vigentes convergem para um perfil socioeconômico-cultural semelhante. Dessa forma, mais estudos epidemiológicos devem ser desenvolvidos para aumentar a precisão do perfil dos pacientes que possuem SMD e, assim, desenvolver manobras de contenção e cura da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.472>

471

NEOPLASIA MIELÓIDE ASSOCIADA A MUTAÇÃO GERMINATIVA DO GATA2

R.S. Melo, A.H.A. Resende, L.S. Oliveira, P.C.C. Bariani, P.L. Filgueiras, R.M.S. Soares, T.E. Gonçalves, V. Tomazini

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O GATA2 é um fator de transcrição com dois domínios de Zinco que é importante para a hematopoese, incluindo manutenção do pool de células progenitoras hematopoéticas (CPH), maturação de linfócitos B, Nk e monócitos. A deficiência do GATA2, causada por mutação germinativa neste gene, está associada a um amplo espectro de manifestações clínicas, incluindo anemia aplástica, síndrome mielodisplásica (SMD), leucemia mieloide aguda (LMA) infecção pulmonar por micobactérias, proteinólise alveolar, aumento do risco de trombose venosa profunda, fenômenos autoimunes, surdez neurosensorial e maior suscetibilidade a infecções por HSV e HPV. Os pacientes com deficiência do GATA2 possuem maior risco de evolução para SMD e LMA. Diferentes trabalhos tem demonstrado que aproximadamente 20% dos pacientes pediátricos com diagnóstico de SMD apresentam deficiência de GATA2. Em pacientes com monossomia do 7 esta prevalência aumenta para aproximadamente 30%. Contudo, a idade de apresentação do primeiro sintoma, o espectro de manifestações clínicas e a evolução para SMD e LMA é muito variável. **Objetivo:** Relato de neoplasia mielóide associada a mutação germinativa do GATA2, com progressão para SMD com excesso de blastos 2. **Relato de caso:** Mulher, 81 anos, estava em acompanhamento ambulatorial trimestral no HC-FMRP-USP devido ao diagnóstico de deficiência de GATA2, com história prévia de síndrome mielodisplásica hipoplásica e duas meningoencefalites por EBV em 2019. Cariótipo de 2018, demonstrava 46,XX,der(7)t(1;7)(q10;p10)[20]. Há 15 dias da data de admissão hospitalar, apresentou queda do estado geral, associado a astenia e dispneia. Hemograma evidenciava

pancitopenia, sendo que o esfregaço do sangue demonstrava 11% de blastos. Realizado mielograma que demonstrou série granulocítica hipocelular, com atraso de maturação. A contagem diferencial demonstrava a presença de 14% de blastos de tamanho intermediário, com relação núcleo/citoplasma intermediária, núcleo com cromatina frouxa e 1 nucléolo visível, citoplasma basofílico, com poucos grânulos, sem vacúolos. O cariótipo referente a esta punção evidenciou 46,XX,der(7)t(1;7)(q10;p10),+8,+16,+18,+21+mar,inc[cp10]. Dessa forma, foi comprovada morfológica e citogeneticamente a evolução para SMD com excesso de blastos 2. **Discussão:** O gene GATA 2, localizado no cromossomo 3, tem função essencial na regulação e transcrição de genes envolvidos na hematopoese e manutenção das CPH. Sua deficiência causa interferência nas vias de diferenciação, com destaque para monocitopoese e linfopoese B e NK. Devido a ampla variedade de apresentação clínica, incluindo manifestações pulmonares, hematológicas, infecciosas, neurológicas e autoimunes, e a grande variação na data do início dos primeiros sintomas é necessário o reconhecimento precoce desta entidade com intuito de minimizar as complicações relacionadas a esta patologia. **Conclusão:** A capacidade oncogênica da deficiência de GATA2 encontra-se bem estabelecida na literatura, estando incluída na última classificação da OMS de malignidades hematológicas como entidade na leucemia mieloide aguda. Destaca-se o conhecimento desta alteração genética pelos hematologistas, ainda que se apresente em indivíduos adultos com quadro de falência medular, pois impacta no seguimento e tratamento singular desses pacientes e no rastreamento familiar muitas vezes necessário.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.473>

472

OUTCOME OF PATIENT WITH POLYCYTHEMIA VERA WITH PSYCHIATRIC SYMPTOMS

R.O. Coelho, L.F.M. Reynaldo, G.C.B. Valente, L.F. Silva

Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-Campinas), Campinas, SP, Brazil

Introduction: Polycythemia Vera (PV) is a chronic myeloproliferative neoplasia generating an accumulation of erythrocytes in the peripheral blood (polyglobulia). Reported prevalence is close to 2 cases per 100 thousand inhabitants/year worldwide. The disease is described as polysymptomatic but with unspecific manifestations, such as plethora, itching and splenomegaly. Thus, a diagnosis of polycythemia is usually suspected when it is found in casual blood tests and such finding cannot be explained by secondary causes. Psychiatric symptoms have been described for the disease, mostly in papers from the beginning of the 20th century, but are rare in current clinical practice. **Case report:** Male patient, 54 years old, was admitted to the emergency room with psychiatric symptoms which started one month prior. An organic origin was suspected, due to the patient's age and healthy condition, and was hospitalized for clinical control and