

dosagem da triptase, coleta de material para estudo de mutação KITD816V por PCR digital e aplicação do escore Mastocytosis Activity Score adaptado (MASadp, F Siebenhaar · 2018). Foram considerados apenas os dados válidos para as análises. **Resultados:** Foram encontrados 24 pacientes com MS. Mediana da idade ao diagnóstico de 45,4 anos (13 – 64), 70,8% do sexo feminino, 87,5% brancos e 62,4% com ao menos ensino médio completo. Ao diagnóstico, sintomas mais relatados foram: lesões de pele (87%), sintomas alérgicos (65%) e diarreia (43%), gatilhos foram: fricção (85%), alteração da temperatura (70%) e água quente (65%). A mediana do tempo do início dos sintomas até o diagnóstico foi de 10 anos (3 – 30) e 41,2% dos pacientes apresentaram episódio de anafilaxia prévio. O MASadp teve mediana de 8 (0 – 27). A mediana do valor da triptase sérica foi 59,7 ng/mL (16,7 – 228). A pesquisa da mutação D816V foi positiva (89%). Infiltrados densos de mastócitos em medula óssea (61%), imunofenótipo anômalo dos mastócitos (70,4%) e mielograma com presença de mastócitos em (38%). Em relação à classificação da OMS, foi evidenciado apenas subtipo indolente (62,5%) e agressivo (37,5%). Os sistemas mais acometidos foram: tegumentar (91,7%), hematopoiético (87,5%) e esquelético (50%). O escore prognóstico clínico da clínica de Mayo demonstrou a predominância dos pacientes com baixo risco (64%). Tratamento sintomático foi realizado com anti-histamínicos (95,8%) e antileucotrienos (20,8%). Durante o acompanhamento 8 pacientes fizeram tratamento citoreduzidor, o interferon foi a medicação mais utilizada (2 em tratamento ativo e 4 prévios) e dois pacientes em uso de midostaurin. **Discussão:** O presente trabalho fez um dos raros levantamentos de características clínicas e laboratoriais dos pacientes com MS no Brasil. Por ser uma doença rara e pouco difundida, o diagnóstico da MS ainda é feito tardiamente, evidenciando mediana de 120 meses do início dos sintomas até o diagnóstico, resultado similar encontrado na literatura. Em semelhança com a corte história da clínica Mayo, os valores de triptase, escore prognóstico e a idade apresentaram distribuição similar a nossa casuística. Em contraste, houve diferença da distribuição dos subtipos clínicos e a predominância do gênero feminino. **Conclusão:** As características clínicas e laboratoriais da MS na população brasileira ainda permanecem desconhecidas. A realização de registro nacional pode auxiliar na compreensão do comportamento clínico e laboratorial desta doença rara em nossa população e auxiliar no manejo clínico desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.218>

CLINICAL, CYTOGENETIC AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF BRAZILIAN COHORT PATIENTS WITH PRIMERY MYELOFIBROSIS AND MYELOFIBROSIS POST-POLYCYTHEMIA VERA AND POST-ESSENTIAL THROMBOCYTHEMIA

RS Tavares<sup>a</sup>, NCD Clementino<sup>b</sup>, MRM Conchon<sup>c</sup>, KBB Pagnano<sup>d</sup>, SA Santana<sup>b</sup>, ACKVD Nascimento<sup>e</sup>, VAM Funke<sup>f</sup>,

RT Centrone<sup>g</sup>, FS Seguro<sup>h</sup>, JAP Bortolini<sup>i</sup>, DA Silveira<sup>h</sup>, I Bendit<sup>h</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

<sup>c</sup> Hospital Santa Marcelina (HSM), São Paulo, SP, Brazil

<sup>d</sup> Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

<sup>e</sup> Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brazil

<sup>f</sup> Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brazil

<sup>g</sup> Instituto Hemomed de Oncologia e Hematologia, São Paulo, SP, Brazil

<sup>h</sup> Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

<sup>i</sup> Centro de Pesquisas Oncológicas (CEPON), Florianópolis, SC, Brazil

**Introduction:** Myelofibrosis (MF) is the most severe myeloproliferative neoplasia (MPN), with a very variable survival, which can be beyond 20 years to less than two years. The only curative treatment is allogeneic bone marrow transplantation (ABMT), but this is restricted to patients of less advanced age and is associated with significant mortality and disease relapse. Adequate prognostic characterization is essential for therapeutic decision-making, and modern prognostic indexes using molecular and cytogenetic data have been replacing the traditional indexes. **Materials and methods:** Clinical and laboratory data were evaluated, bone marrow and peripheral blood karyotype were studied, and BCR-ABL1, JAK2, CALR, MPL, ASXL1, SRSF2, EZH2, IDH1, IDH2, U2AF1 mutations were investigated. The classic IPSS, DIPSS, DIPSS plus, and the most recent MIPSS70, MIPSS70 plus, MIPSS 70 plus 2.0, GIPSS, and MYSEC-PM indexes were applied to a population of 230 patients from 8 Brazilian institutions with primary myelofibrosis (MFP) and secondary myelofibrosis polycythemia vera (PV-MF) and essential thrombocythemia (TE-MF) and compared among themselves. **Results and conclusions:** The median-age was 65 years-old, the overall survival was 8.1 years (CI 95%, 7,2 – 10,7), with a 5 years estimated survival of 61% (53 – 70). Comparing the prognostic indexes with each other identified a greater accuracy of the prognostic indexes that use mutational and cytogenetic data on the classic prognostic indexes. In the univariate analysis, advanced age, male gender, spleen size, hemoglobin, white blood cell count, peripheral blood blast percentage, SRSF2 mutation, triple-negative patients, IPSS, DIPSS and DIPSS plus stratification, MIPSS70 high risk and MIPSS70 plus high and very high risk showed impact in survival. In the multivariate analysis, triple-negative for JAK2 V617F, CARL, and MPL ( $p=0,002$ ) and stratification by IPSS ( $p < 0,0001$ ) maintained significance as risk factors for overall survival. The present study is the most extensive Brazilian cohort study of patients with MF evaluating these variables.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.219>

