

progressão para doenças linfoproliferativas crônicas de linhagem B, não foi possível estabelecer, através de revisão literária, uma correlação entre essa patologia e o desenvolvimento da LLA-B.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.334>

UTERINE GRANULOCYTIC SARCOMA AS AN EXTRAMEDULLARY RELAPSE OF ACUTE MYELOID LEUKAEMIA IN AN ALLOGENEIC HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION RECIPIENT

MRC Madeira, R Bulak, IC Furtado, MB Landau

Hospital Naval Marcílio Dias (HNMD), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

Introduction/Background: Myeloid Sarcoma (MS) is a common condition characterized by proliferation of immature myeloid cells in extramedullary sites. It most often develops in patients with Acute Myelogenous Leukaemia (AML), myeloproliferative neoplasms or myelodysplastic syndromes. MS in AML may precede the disease, appear during the onset or as a relapse, especially in patients after bone marrow transplantation (BMT). Although MS can present in various parts of the body, the most common sites are lymph nodes, central nervous system, bones and soft tissues. MS of the gynaecological tract is rare, especially in the cervix and uterus. **Objective:** We report an unusual case of EM relapse in the uterus without evidence of a bone marrow (BM) recurrence, two years after an allogeneic BMT. **Methodology:** A nulliparous female 32 years old patient was currently attending the hematologic service at a quaternary Brazilian Naval Hospital since 2018, due to AML. She had no specific molecular mutation in the diagnosis. The patient was submitted to an unrelated BMT after her second complete remission in 2020 and had a relapse nine months after, with loss of variable number of tandem repeats (VNTR) from the donor and minimum residual disease (MRD) positive. Donor's Lymphocytes were infused twice and chemotherapy with a hypomethylating agent and BCL-2 inhibitor Venetoclax was established. The patient achieved her third complete remission and was in follow-up until she presented herself with complains of neuropathic and acute abdominal pain. Clinical examination revealed several soft tissue tumorations resembling MS. During the investigation, an abdominal pelvic magnetic resonance imaging (MRI) peculiarly demonstrated a large uterine mass with compression of the right ureter and pyelocalyceal dilation. Gynaecological clinical exam showed a large violaceous mass about four cm with anterior and right vaginal wall infiltration. The first diagnostic hypothesis was primary cervical cancer stage IV. **Results:** The biopsy revealed a massive infiltration of immature myeloid cells with the expression of anti-ERG and myeloperoxidase antibodies, confirming MS. The immunophenotypical analysis of the bone marrow aspirates showed the patient still had a complete remission with MRD negative and a VNTR with full donor chimerism. The patient started systemic chemotherapy with a hypomethylating agent and BCL-2 inhibitor Venetoclax. **Discussion:**

Decision making on the treatment of cervical MS is challenging due to the absence of gynaecological classification guidelines. In patients in this age group with no offspring, the choice of therapy should consider the fertility issue, covering from hysterectomy to radiation, with or without a second BMT. **Conclusion:** Finally, MS should be a differential diagnosis in a patient with a uterine mass and a previous medical history of AML and BMT.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.335>

INFILTRAÇÃO MEDULAR DIFUSA POR TUMOR SÓLIDO MIMETIZANDO LEUCEMIA AGUDA: UM RELATO DE CASO

FM Barbosa, M Pizza, ML Borsato, P Brunieira, SM Luporini, DB Ennes, AC Silve, NC Sa, GC Nunes, KT Kobashikawa, KT Kobashikawa

Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O rabdomiossarcoma é o sarcoma de partes moles mais comum na infância e na adolescência, embora a maioria dos pacientes com rabdomiossarcoma localizado tenham boa evolução, aqueles que apresentam a doença na sua forma metastática têm um prognóstico menos satisfatório. **Caso:** Paciente, 12 anos, sexo masculino, natural e procedente do Maranhão. Previamente hígido, deu entrada no pronto socorro encaminhado de um hospital externo para investigação de pancitopenia e esplenomegalia. Apresentava quadro de fraqueza, cefaleia, tontura e hiporexia durante 3 semanas; evoluindo com febre, palidez, dor lombar, vômitos e epistaxe diária, sem história de perda de peso. Ao exame físico apresentava-se em regular estado geral, hipocorado 3+/4+, taquicárdico e com hepatoesplenomegalia. Em exames laboratoriais de entrada apresentava valores de hemoglobina 7,6 g/dL leucócitos 4.200/mm³ (neutrófilos 1806/mm³), com descrição de 2% de blastos e plaquetas 37.000/mm³. Relizado mielograma de difícil avaliação, porém com presença de células gigantes, citoplasma basofílico e vacuolizado grosseiramente, núcleo com cromatina irregular e nucléolos evidentes. Frequentes figuras apoptóticas. Sugestivo de neoplasia não-hematológica. Foi então solicitado um segundo mielograma que apontou os mesmos achados, tendo como conclusão uma infiltração da medula óssea por neoplasia não-hematológica e apontando um rabdomiossarcoma como provável causa. Tendo em vista a apresentação clínica incomum em relação ao tipo de tumor encontrado, foi solicitado uma biópsia de medula óssea, que evidenciou perfil imunohistoquímico compatível com infiltração de medula óssea por rabdomiossarcoma embrionário. À imunoexpressão foi visto desmina e miogenina CD56. Realizados demais exames de imagem para busca de sítio primário de lesão, com ressonância de abdome demonstrando diminutos nódulos hipovasculares em corpo e cauda de pâncreas e adjacentes as fâscias parrarenais. Entretanto, devido quadro clínico do paciente, que evoluiu com sangramento importante em sistema nervoso central, além da localização das imagens, foi iniciado terapia para controle de doença e não foi possível

realizar biópsia para caracterizar lesão primária. **Discussão:** A presença de metástase é um fator de pior prognóstico nos rabdomiossarcomas. A medula óssea é um possível local de metástase para esses tumores, acontecendo em aproximadamente 6% dos casos e ocasionando uma sobrevida livre de eventos em 3 anos de apenas 14% (a sobrevida média é por volta de 1,5 anos). Há outros relatos na literatura de rabdomiossarcoma mimetizando um quadro de leucemia aguda devido infiltração difusa na medula óssea. Dentre esses, são descritos ainda raros casos nos quais o sítio primário da neoplasia não é evidenciado durante o curso clínico da doença, alguns apontados apenas em autópsia. **Conclusão:** O rabdomiossarcoma, assim como certas neoplasias sólidas, podem apresentar infiltração medular e apesar de incomum, esse acometimento tem importância no prognóstico. Por essa razão, ao diagnóstico desse tipo de neoplasia é indicado a avaliação com mielograma e biópsia medular bilateral. Raros casos, no entanto, podem apresentar acometimento medular difuso, com sintomas de pancitopenia e ter como diagnóstico diferencial uma leucemia aguda, ratificando a importância desses exames para o diagnóstico preciso.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.336>

DISCUSSÃO DE CASO DE LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA CRÔNICA 1 DISPLÁSICA EM PACIENTE IDOSO COM DESFECHO DESAVORÁVEL

CB Pacheco, G Bellaver, WF Silva, LPD Santos,
HA Castralli, MR Sagrilo, A Zago, JC Salvador

Universidade Federal de Santa Maria (UFSM), Santa
Maria, RS, Brasil

Objetivo: Este estudo busca discutir um caso de Leucemia Mielomonocítica Crônica diagnosticado no Serviço de Hematologia de Hospital Universitário de Santa Maria. **Material e Método:** Realizou-se estudo descritivo, do tipo relato de caso, com consulta e coleta de dados em prontuário eletrônico. **Discussão:** Paciente com história prévia de HAS, DM2, DAC, carcinoma basocelular e neoplasia prostática, foi encaminhado pelo serviço de atenção primária para investigação de plaquetopenia assintomática em 2017. Inicialmente, realizou-se hemograma, no qual apresentava hemoglobina de 13,0 g/dL, leucócitos de 4.470/mm³, com 2% de metamielócitos, 3% de bastonados, 25% de segmentados e 36% de monócitos (1.440 células), bem como 62 mil/mm³ plaquetas, seguido de screening para plaquetopenia, com sorologias negativas, ausência de esplenomegalia em exames de imagem e sem outros achados laboratoriais. Realizada avaliação complementar, com medula hiper celular, aumento de população mieloide e ausência de alterações megacariocíticas, bem como negatividade para Jak2, p210 e p190. Paciente manteve-se com baixo risco para SMD, mantendo acompanhamento ambulatorial. Em 2019, após 2 anos de acompanhamento, paciente passou a apresentar epistaxe, equimoses e petéquias, porém sem alterações em exames laboratoriais e em análise medular. Paciente em março de 2021, passou a apresentar sintomas constitucionais e esplenomegalia de 17cm. Ao hemograma

havia hemoglobina de 9,6 g/dL, leucócitos de 12.870/mm³, com 1% de blastos atípicos, 2% de pró-mielóitos, 17% de mielócitos, 5% de metamielócitos, 10% de bastonados e 40% de monócitos (5.140 células), 46 mil/mm³ plaquetas. Realizada nova avaliação complementar com cariótipo 46, XY e pesquisa de JAK-2 negativo. Em medula óssea, presença de medula hiper celular para idade, às custas de aumento de população mieloide, com formação de lençóis sólidos de células precursoras em topografia central não usual, megacariócitos em número usual, com algumas formas hipolobuladas, sem formação de clusters. A imunofenotipagem foi inconclusiva, identificando predomínio de forma granulocíticas, desvio à esquerda, sem basofilia ou aumento de blastos na amostra e série monocítica com predomínio de formas mais maduras (promonócitos 4%). A pesquisa do rearranjo PDGFR-alfa, PDGFRB e FGFR1 é indisponível no serviço de Hematologia do Hospital Universitário de Santa Maria. Diante dos achados descritos, realizado diagnóstico de LMMC-1 conforme critérios diagnósticos da Organização Mundial de Saúde. Iniciada terapêutica com hidroxiureia para citorredução. Paciente faleceu em domicílio, nos primeiros 30 dias após diagnóstico. **Discussão:** A Leucemia mielomonocítica crônica é uma neoplasia hematológica mieloide com características de ambas as síndromes mielodisplásicas (SMD) e neoplasia mieloproliferativa (NMP). Constitui uma entidade de difícil diagnóstico e necessita da exclusão das doenças mieloproliferativas crônicas e de causas reativas. A indisponibilidade de ferramentas diagnósticas e limitações técnicas do serviço podem favorecer o atraso diagnóstico e com isso dificultar o tratamento adequado. O tratamento varia conforme estratificação de risco e características clínico-laboratoriais com uso de terapia citorrredutora ou hipometilante. No entanto, apenas o transplante de medula óssea alogênico é a única alternativa curativa disponível no momento, no entanto muitos candidatos não são elegíveis devido suas comorbidades.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.337>

SÍNDROMES MIELODISPLÁSICAS

SÍNDROME VEXAS E A RELAÇÃO DE DISTÚRBIOS AUTOINFLAMATÓRIOS COM DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

AS Lima^a, ACON Luz^b, AM Carvalho^a,
MM Mourani^a, LFB Catto^a,
F Gutierrez-Rodrigues^b, NS Young^b, CS Souza^a,
FR Oliveira^a, RT Calado^a

^a Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP),
Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP,
Brasil

^b National Heart, Lung and Blood Institute, National
Institutes of Health (NIH), Bethesda, Estados Unidos

Objetivos: Utilizando abordagem diagnóstica baseada no genótipo, em 2020, Beck et al. descreveu pela primeira vez a síndrome VEXAS (vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic), decorrente da expansão de clone contendo mutação