

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

somática no gene UBA1, no cromossomo X. A mutação resulta em alteração da isoforma funcionante da enzima UBA1, responsável pelo início da cascata de ubiquitinação. O estudo identificou 25 homens com UBA1 variante (p.Met41), todos com presença de vacúolos em células da medula e alta incidência de doenças hematológicas, como síndrome mielodisplásica (SMD) e mieloma múltiplo, além de doenças auto-inflamatórias, lesões de pele, infiltrados pulmonares, episódios tromboembólicos. Descrevemos o primeiro caso brasileiro de síndrome VEXAS em um homem de 65 anos com queixas de dois anos de artralgia de grandes articulações, policondrite recidivante e lesões de pele, além de trombose mesentérica e dissecação de tronco celíaco. Na investigação de anemia macrocítica e trombocitopenia, o mielograma demonstrou dis-eritropoese, o cariótipo foi 46, XY e o diagnóstico foi de SMD com displasia de linhagem única. Havia vacúolos múltiplos nas células mieloides. **Materiais e métodos:** sequenciamento genético de nova geração de células do sangue periférico. **Resultados:** O sequenciamento mostrou a variante genética p. Met41Leu no gene UBA1 com frequência alélica (VAF) de 0.513, confirmando o diagnóstico de síndrome VEXAS. Outras mutações somáticas mieloides comuns na SMD foram detectadas: TET2 (c.3955-1G>A, VAF 0,33 e c.3443A>G, VAF 0,06), DNMT3A (c.890G>A, VAF 0,33) e SF3B1 (c.2098A>G, VAF 0,04). Não foi detectada a presença de gamopatia monoclonal neste caso. **Discussão:** A associação de VEXAS com mutações mieloides é pouco compreendida e o presente caso demonstra clara associação entre essas alterações genéticas somáticas. Desde a descrição inicial da síndrome VEXAS, outros grupos mostraram novas variantes do mesmo gene resultando também na doença. O prognóstico ruim e a ausência de um tratamento ideal resultaram em estudos retrospectivos na tentativa de definir a melhor conduta. A rápida descrição de novos casos sugere que VEXAS seja comum e hematologistas devem estar atentos ao diagnóstico ao analisar o mielograma. **Conclusão:** A síndrome VEXAS tem potencial para ser a doença índice na criação de uma nova classe de doenças hematológicas que possuem estado autoinflamatório associado e conseguem explicar a já descrita associação de doenças hematológicas com a reumatologia e dermatologia. Além disso, apesar de rara, ela certamente ainda é subdiagnosticada e pouco conhecida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.338>

INCREASED PROGRAMMED DEATH LIGAND-1 EXPRESSION LEADS TO WORSE CLINICAL FEATURES IN PATIENTS WITH MYELODYSPLASTIC SYNDROME

LR Sampaio ^{a,b,c}, VS Oliveira ^{a,b,c}, MA Viana ^{a,b,c}, BV Ferreira ^{a,b,d}, MML Melo ^{a,b,c}, TMCE Silva ^{a,b}, RCO Ribeiro ^{a,b}, RDB Dias ^{a,b,c}, SMM Magalhães ^{a,b,c,e}, RF Pinheiro ^{a,b,c,e}

^a Laboratório Citogenômico do Câncer (LCC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^b Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Patologia, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^e Departamento de Medicina Clínica, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

Immune checkpoints are regulators of the immune system response that allow self-tolerance. Molecules such as Programmed Cell Death Protein 1 (PD-1) and its Ligand (PD-L1) participate in the immune checkpoint by signaling co-inhibition of lymphocyte responses. In cancers, PD-L1 expression is associated with the immune evasion mechanism, which favors tumor growth. The role of PD-L1 is already known for several solid tumors and anti-PD-L1 drugs are used for treatment. Myelodysplastic Syndrome (MDS) is a heterogeneous bone marrow disease with an increased risk of progression to Acute Myeloid Leukemia (AML). The pathogenesis of MDS involves several factors, including alterations in immune pathways. However, the role of PD-L1 still lacks understanding in this disease. The aim of this study was to evaluate if PD-L1 gene expression would be linked to clinical and prognostic features in patients with myelodysplastic syndrome. In this study, we evaluated PD-L1 mRNA expression by real-time PCR using TaqMan[®] probes. Fifty-three patients classified according to WHO 2016 were analyzed. We observed that patients with dyserythropoiesis have higher PD-L1 expression than patients without dyserythropoiesis ($p = 0.050$). Furthermore, patients classified as excess of blasts 2 (MDS-EB2) presented an upregulation in mRNA expression of PD-L1 compared to excess of blasts 1 (MDS-EB1) ($p = 0.050$). Throughout the statistical analysis, we detected three patients with very high levels of PD-L1 expression, being classified as outliers. Analyzing these three patients specifically, all of them had hemoglobin lower than 8g/dL, blast count higher than 8%, dysplasia in at least two sectors and had died by the end of the study. The increase of PD-L1 in MDS may be considered a marker of poor prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.339>

CYTOGENETIC ANALYSIS OF MYELODYSPLASTIC SYNDROME PATIENTS WITH COMPLEX KARYOTYPE IN NORTHEASTERN BRAZIL

MS Couto ^{a,b,c}, MML Melo ^{a,b,d}, DP Borges ^{a,b,d}, LR Sampaio ^{a,b,d}, AA Vieira ^{a,b,d}, JVA Cordeiro ^{a,b,d}, RTG Oliveira ^{a,b,d}, TMCE Silva ^{a,b}, SMM Magalhães ^{a,b,d,e}, RF Pinheiro ^{a,b,c,d,e}

^a Laboratório Citogenômico do Câncer (LCC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

^b Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil