

diagnósticas para o paciente, encontram-se a leucemia mielomonocítica crônica (LMMC), síndrome mielodisplásica (SMD) com excesso de blastos e leucemia mieloide crônica (LMC) “atípica”. A hipótese de SMD foi descartada pela presença de esplenomegalia e alterações kariotípicas incompatíveis. As mutações NRAS, SRSF2 e ASXL1 são típicas de LMMC, sendo que as duas últimas ocorrem em 40% dos casos. O kariótipo na LMMC geralmente apresenta anormalidades do cromossomo 7 e trissomia do 8. Já na LMC BCR/ABL negativa, as alterações kariotípicas são a trissomia do 8 e isocromossomo 17q, já as mutações genéticas mais comuns são SETBP1 em 24% e CSF3R em 44%. Ou seja, o paciente apresentava mutações presentes tanto presentes na LMMC quanto na LMC atípica e com uma alteração de kariótipo típica da LMC. Outras alterações são comuns em ambas as condições como displasia, citopenias e esplenomegalia. Desta forma, torna-se difícil guiar o diagnóstico diferencial do paciente pelas alterações citogenéticas apresentadas. O que possibilitou a diferenciação neste caso foi que o paciente apresentava monocitose significativa, sendo este um dos critérios de exclusão para LMC “atípica” e um dos critérios necessários para LMMC. **Conclusão:** Apesar de o painel de mutações mieloides ser cada vez mais solicitado pelos hematologistas, é importante lembrar-se que muitas vezes este exame, apesar de enriquecedor para o diagnóstico de neoplasias mieloides, não pode ser utilizado indiscriminadamente como ferramenta para o diagnóstico diferencial entre tais condições, visto que a diagnóstico deste paciente só foi possível ser realizado através de dados clínicos (esplenomegalia) e um dado básico do hemograma (monocitose). Desta forma, salienta-se a importância da avaliação do conjunto de dados dos pacientes, tanto clínicos quanto laboratoriais, e que as ferramentas mais custosas e de difícil acesso devem ser utilizadas com indicação precisa e cautela.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.357>

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA E OUTRAS SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVAS CRÔNICAS INCLUINDO AS POLICITEMIAS

MASTOCITOSE SISTÊMICA ASSOCIADA À GAMOPATIA MONOCLONAL DE SIGNIFICADO INDETERMINADO (GMSI): UM RELATO DE CASO

HV Araújo ^a, DTRM Andrade ^b, FFS Zacchi ^c, MR Ioshida ^a, AMO Facchinelli ^a, IY Takahi ^a, NS Bacal ^{a,d}

^a Centro de Hematologia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^b Serviço de Hematologia, Prevent Senior, São Paulo, SP, Brasil

^c Laboratório de Anatomia Patológica, Fleury

^d Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A mastocitose é uma doença rara que ocorre da proliferação clonal de mastócitos neoplásicos, acometendo um ou mais órgãos e/ou sistemas. Pode ser subclassificada a

dependendo de sua distribuição e manifestações clínicas. Uma de suas subclassificações é a mastocitose sistêmica associada à neoplasia hematológica (MS-ANH), geralmente relacionada à neoplasias mieloproliferativas. **Objetivo:** No presente trabalho, relatamos um caso de MS associada à gamopatia monoclonal de significado indeterminado (GMSI) por tratar-se de um evento raro com poucas publicações científicas a respeito. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, 67 anos, foi encaminhada pela equipe da ortopedia para a hematologia em 2017, após fratura de fêmur direito devido queda e gamopatia monoclonal IgA Lambda. Queixava-se de prurido crônico difuso, desde 2002 aproximadamente, com placas eritemato-escamosas, inicialmente em cotovelos, depois espalhadas difusamente pelo corpo. Realizou-se biópsia de pele em 2017 apresentando padrão de dermatite crônica perivasculare, sem atipias e pesquisa de Sarcoma de Kaposi negativa. Em maio de 2021, solicitou-se tomografia computadorizada de corpo inteiro, evidenciando osteoporose e lesões líticas em fêmur direito, base de crânio, calota craniana e em vértebras cervicais. Recomendou-se reavaliação pela hematologia. Em setembro de 2021, a paciente apresentou hemograma normal, imunofixação de proteínas séricas com componente biclonal IgA/Lambda e cadeia leve livre com relação Kappa/Lambda de 0,22 (referência 0,31 a 1,56). Realizou-se estudo da medula óssea: - **Mielograma:** Medula óssea normocelular e normomaturativa, com relação granulócitos/eritócitos 4,3:1,0. Presença de 5% de células plasmocitárias e alguns mastócitos anômalos. - **Kariótipo:** Kariótipo feminino sem anormalidades cromossômicas numéricas e/ou estruturais clonais em 20 metafases analisadas (46,XX). - **Exame anatomopatológico:** Medula óssea normocelular (cerca de 50%), normomaturativa com presença de alguns mastócitos intersticiais isolados ou em agregados contendo mais de 15 mastócitos, com morfologia normal ou fusiforme. Discreto infiltrado plasmocitário intersticial associado. Trama reticulínica frouxa, com muitas intersecções, apenas em agregados. - **Imunohistoquímica:** Evidenciou-se mastócitos intersticiais isolados ou em agregados, com contagem global ao redor de 15-20% dos elementos nucleados, alguns com morfologia anômala (>25% do total de mastócitos), expressando triptase, CD117, CD10 e CD25, sem expressão de CD2. Presença de 5% de plasmócitos com inversão da relação Kappa/Lambda, ao redor de 2/3, sem evidências de coexpressão anômala de CD56, CD117, CD20 e ciclina D1. - **Imunofenotipagem por Citometria de Fluxo:** Observou-se 2,1% de células plasmocitárias com fenótipo anômalo (CD27 fraca expressão, CD45 fraca expressão, CD56+, CD117+, CD19-, CD81-) e monoclonalidade de cadeia leve cyLambda. Além disso, identificou-se 2,0% de células com CD117 de forte expressão, que são CD13+, CD25+, CD33+, CD2- e CD14-, compatível com mastócitos anômalos. **Conclusão:** A MS-ANH é uma entidade rara prevista na classificação da OMS de 2017. A associação mais comum é relacionada a doenças de linhagem mieloide, sendo acometimento de células linfoides extremamente raro. Por isso, são necessários novos relatos de caso e estudos que possam elucidar a fisiopatologia da doença e as implicações prognósticas dessa associação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.358>