

recorrência familiar, e além disso, permitir o acompanhamento clínico dos indivíduos potencialmente afetados. **Conclusão:** A avaliação genética é uma importante ferramenta diagnóstica e prognóstica nos quadros de citopenias, permitindo a correta classificação e estratificação de risco do paciente e a otimização de recursos terapêuticos. A atenção à história familiar e a suspeição diagnóstica diante de apresentações atípicas são etapas fundamentais para a identificação de uma neoplasia mielóide associada à predisposição germinativa, o que impacta diretamente na seleção de doadores para transplante de medula óssea e no acompanhamento dos pacientes e dos familiares.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.830>

OPÇÕES TERAPÊUTICAS NA HISTIOCIULOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS: DOIS RELATOS DE CASO

ICR Lima^a, CSSD Paiva^a, JVT Freitas^a, JMGG Oliveira^a, LCA Mafra^a, JHFDJ Júnior^a, MD Leão^b

^a Universidade Potiguar (UnP), Natal, RN, Brasil

^b Hospital do Coração de Natal, Natal, RN, Brasil

Introdução: A Histiocitose das Células de Langerhans (HCL) é uma doença rara neoplásica, com proliferação e infiltração de clones derivados das células dendríticas mielóides. O quadro clínico varia conforme envolvimento de sítio único ou multi-sistêmico, com lesões osteolíticas, anemia e erupções cutâneas. É uma condição com potencial prognóstico desfavorável e alta chance de recidivas. Mediante história clínica e achados compatíveis à biópsia, com coloração imunohistoquímica específica para CD1a e langerina, é possível diagnosticá-la. A escolha terapêutica depende da localização e extensão do acometimento, sendo possível conduta expectante, excisão cirúrgica, corticoterapia, quimioterapia, transplante de medula óssea e inibidores da via da proteína quinase ativada por mitógeno (MAPK). **Relato de caso:** Homem, 26 anos, portador de artrite reumatoide, foi diagnosticado com HCL de sítio primário ósseo, estágio clínico IV, em conduto auditivo, com imunohistoquímica positiva para CD1a, CD207 e S100. A suspeita clínica foi decorrente da presença de lesões ovaladas avermelhadas contínuas e não dolorosas em palato duro. Dois esquemas de quimioterapia com Vimblastina por 24 meses foram realizados, alcançando a remissão da doença por 2 anos, contudo, apresentou recidiva intermitente das lesões. Para acompanhamento sistêmico da doença, uma Ressonância Magnética De Encéfalo foi realizada 12 anos após, no qual evidenciou implante secundário do tumor em conduto auditivo externo direito. Iniciou-se um novo protocolo com MACOP-B (ciclofosfamida, doxorubicina, vincristina, metotrexato, bleomicina e prednisona) com duração prevista de 24 meses (em andamento). Clinicamente, paciente mantém lesões palatina intermitentes associadas à perda dentária espontânea. Em paralelo, paciente feminina, 43 anos, previamente hígida, diagnosticada para mesma condição, de sítio primário Sistema Nervoso Central, de estágio clínico IIIa, com imunohistoquímica positiva para CD11a,

CD68 e S100. Apresentava-se inicialmente com cefaleia contínua, de irradiação para região ocular, possuindo atraso no diagnóstico de 7 anos. O tratamento inicial foi realizado com Prednisona e Vimblastina, ao longo de 12 anos, nos quais evidenciou-se múltiplas recidivas por lesões líticas em calota craniana, sendo necessária cranioplastias concomitantemente à medicação. Atualmente, está em uso de quimioterapia baseada em MACOP-B com duração de 24 meses, evoluindo clinicamente favorável e sem novas recidivas. **Discussão:** Nesse sentido, os pacientes inicialmente fizeram uso da Vimblastina, a qual apresenta resposta terapêutica menor que 20% e maior toxicidade quando comparada às demais drogas disponíveis. Além disso, o MACOP-B foi revelado em um estudo possuindo uma resposta completa de cinco em sete pacientes, como também está sendo investigado nos casos descritos. Ademais, ambos os pacientes podem ser submetidos ao uso dos Inibidores de BRAF, os quais atualmente são medicações de primeira escolha ou transplantes alogênicos de células hematopoiéticas, esses eficazes na prevenção de recidiva entre pacientes em remissão completa. **Conclusão:** Os casos clínicos descritos refletem que o tratamento padrão-ouro com Vimblastina não obtiveram boa resposta terapêutica. Porém, no momento, o uso de MACOP-B demonstrou estabilidade da doença. Para um melhor desfecho, sugere-se, além do diagnóstico precoce, que sejam utilizadas outras opções terapêuticas disponíveis, otimizadas, visando redução das recidivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.831>

USO DE LUSPATERCEPTO EM NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA COM SIDEROBLASTOS EM ANEL

MSP Pedrosa^a, AGED Santos^b, JC Amarante^c, FL Sousa^c, TMB Silveira^c

^a Universidade Nilton Lins (UNL), Manaus, AM, Brasil

^b Universidade de Mogi das Cruzes (UMC), Mogi das Cruzes, SP, Brasil

^c AC Camargo Câncer Center, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As neoplasias mielodisplásicas/SMD é um grupo de neoplasias hematológicas caracterizadas por um distúrbio clonal de células-tronco hematopoiéticas que pode acarretar displasia e hematopoiese ineficaz na medula óssea (MO). Pode ocorrer devido a diversos mecanismos, como a exposição a produtos químicos e a agentes quimioterápicos ou pode ser idiopática, mais comum na população idosa. **Objetivo:** O objetivo deste trabalho é relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de SMD/NMP com mutação genética de alto risco em uso de Luspatercepto por anemia refratária com sideroblastos em anel. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 67 anos, em 2016 evidenciado em exames anemia macrocítica com hipótese inicial de anemia megaloblástica. Realizada reposição de vitamina B12, sem melhora satisfatória da anemia. Prosseguido com avaliação medular com mielograma, evidenciando MO hiperclonal sem evidências de alterações citomorfológicas atípicas com 15% de