

esclerodermia. No hemograma, apresentava leucocitose escalonada (23.450), blastos (5.159), promielócitos (469), mielócitos (1.172) e plaquetopenia leve (117.00). Realiza-se ainda biópsia de medula com imunofenotipagem, evidenciando leucemia mieloide aguda com comprometimento de linhagem monocítica (M5b). Inicia-se, então, citorredução com hidroxiureia, e depois, protocolo poliquimioterápico 7+3, com intuito curativo. Houve progressão de lesões pulmonares, ósseas e de infiltrações medulares, indicando sarcomas granulocíticos. Paciente torna-se pancitopênico, com quadro de colecistite aguda, tratado por punção radiointervencionista, porém evolui para múltiplos abscessos hepáticos, o que impede continuação da consolidação. Após alta hospitalar, paciente retorna ao ambulatório, com hemograma demonstrando leucocitose (200.000), blastos (acima 100.000) e plaquetopenia grave (25.000) e inicia nova internação com uso de hidroxiureia para diminuição de massa tumoral. Nova alta hospitalar (10/2022), contudo retorna por conta de TCE resultante de queda, o que desencadeia hemorragia subaracnóidea espontânea e óbito. **Discussão:** A suspeita inicial de LMA parte da história clínica em conjunto com o hemograma, na maioria das vezes, com plaquetopenia, anemia, neutropenia. O uso de fármaco imunossupressor, como metotrexato, para a doença reumatológica Esclerodermia, tem sido relacionado com leucemia mieloide crônica, que poderia ter sido diagnosticado em um período de agudização nesse paciente, o que corrobora com a análise imunofenotípica realizada. O tratamento da LMA depende da clínica do paciente, e se estiver estável inicia-se com uma terapia de indução 7+3 para mielossupressão. Logo após o início do tratamento, o paciente apresentou sarcomas granulócitos, também chamados de sarcomas mieloides, que são massas tumorais de células mieloides imaturas que se fixam em locais extramedulares. Esses sarcomas ocorrem em 2% a 14% dos casos de LMA, e podem ser uma manifestação, uma recaída de LMA previamente tratada ou até uma remissão. **Conclusão:** A leucemia mieloide aguda é uma neoplasia complexa e de heterogeneidade clínica, morfológica e molecular. Ademais, existem particularidades na evolução de cada paciente, nesse caso com a imunossupressão prolongada, que demanda avaliações clínicas acuradas e extenso conhecimento acerca da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1752>

USO DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO CAMPO DAS MALIGNIDADES HEMATOLÓGICAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

JFC Sampaio, WLA Costa, LCC Temoteo, VA Lavor, IGB Rocha, JL Vasconcelos, MM Maciel, GF Sá, ACNR Lima, AVB Araújo

Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: As malignidades hematológicas requerem um diagnóstico preciso para direcionar o tratamento adequado, o qual tem sido cada vez mais específico para cada paciente à medida que novas técnicas são incorporadas à conduta clínica. O uso de inteligência artificial (IA) tem sido

investigado para aprimorar a identificação precoce, classificação e prognóstico dessas doenças. Embora promissor, o uso da IA apresenta seus desafios, pois surgem preocupações em relação à confiabilidade e à interpretação dos resultados obtidos por esses sistemas. Esta revisão analisa a literatura científica sobre uso de IA no diagnóstico de doenças onco-hematológicas, buscando entender sua eficácia e identificar lacunas para sua adequada implementação na prática clínica. **Métodos:** Esta revisão de literatura foi construída a partir de uma abrangente pesquisa de artigos disponíveis gratuitamente nas bases de dados acadêmicos: PubMed, Embase e Scielo. Os termos de busca utilizados incluíram combinação de palavras-chave: “Artificial Intelligence”, “Machine Learning” e “Hematologic Neoplasms”, o operador booleano (OR) foi utilizado para os dois primeiros termos seguido do operador (AND) para o terceiro. **Resultados:** Após a análise da literatura disponível, as questões levantadas por este estudo baseiam-se em torno da eficácia de modelos de IA e/ou Machine Learning em identificar e associar padrões genéticos e imunohistoquímicos dos mais variados perfis clínicos de pacientes acometidos por neoplasias hematológicas, a fim de auxiliar na conduta em cenários heterogêneos para uma mesma doença. **Discussão:** À medida que a área avança, o tratamento para as neoplasias hematológicas adquire um perfil cada vez mais específico para cada paciente, o que gera prognósticos mais animadores. Todavia, sua execução, atualmente, é uma tarefa difícil, devido aos altos recursos investidos e complexidade. Nesse contexto, as IAs têm se tornado ferramenta importante para tal, devido sua capacidade de analisar um grande contingente de dados necessários para uma terapia personalizada, apresentando estudos em que sua eficácia atinge 95% de precisão em executar tal processo. Porém, os estudos pautados nesse tema ainda são escassos e muito recentes, necessitando de mais evidências que pautem o uso dessa tecnologia na prática médica. **Conclusão:** Nessa perspectiva, estipula-se que, no futuro, o desenvolvimento de terapias cada vez mais específicas, estruturadas em conjunto com IAs, possam ser acessíveis aos sistemas de saúde graças à capacidade dessa ferramenta em elucidar as interrogações dos perfis moleculares oncogênicos de cada paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1753>

SC HEMOGLOBINOPATHY: A RARE CASE REPORT

CMV Borges^a, JL Coneglian^a, FS Zottmann^a, LC Gebrin^a, GP Guimarães^a, SAHE Khatib^a, BB Vinholes^a, JCB Silva^b

^a Faculdade de Medicina São Leopoldo Mandic, Campinas, SP, Brazil

^b Clínica Medeiros, Campinas, SP, Brazil

Background: In SC hemoglobinopathy, a rare type of sickle cell disease, patients may experience vaso-occlusive phenomena, but in a milder condition than in the SS form. **Aims:** This current study aims to present a case of a patient with SC hemoglobinopathy, who received a late diagnosis, and its clinical evolution. **Methods:** This is a case report in which the

patient's clinical condition was detailed based on the analysis of medical records. In addition, a literature review on SC hemoglobinopathy was also performed. **Case report:** A 52-year-old female patient was diagnosed with SC hemoglobinopathy at the age of 45 after investigation of a single episode of arthralgia due to vaso-occlusive crisis, accompanied by anemia. At the time of diagnosis, she had moderate macrocytic anemia and the other blood count parameters were normal. Her hemoglobin electrophoresis showed the following levels of hemoglobin S: 49.2% and C: 43.1%. Since then, she has been using hydroxyurea 500 mg/day and folic acid 5 mg/day, which keep her hemoglobin above 9 g/dL, and she is asymptomatic from the point of view of anemia. The patient was instructed to undergo annual follow-up with an ophthalmologist and to practice physical exercises accompanied by a physical education teacher. Except for the slight skin pallor, the other physical examination data were normal in all clinical evaluations in these seven years after diagnosis, including absence of splenomegaly and ophthalmological impairment. **Discussion:** The patient had a late diagnosis at the age of 45, after an isolated episode of arthralgia. This can be explained by certain factors, such as: the development of hemoglobinopathy SC, a milder variant of sickle cell disease that manifests its symptoms later, originating the condition with the vaso-occlusive crisis, as in the case of the patient. Furthermore, another relevant factor for this case is that at the time of the patient's birth, it was not possible to screen for hemoglobinopathies through neonatal screening tests, because it was only introduced in Brazil in 1976, years after the patient's birth. It is observed a prevalence of 3.7% of hemoglobinopathies in the adult population in Brazil, with 2.2% being sickle cell diseases, and 30% of this value being hemoglobinopathy SC. The use of hydroxyurea, folic acid, and guidance on lifestyle contributed to the patient not experiencing a worsening of the condition, as hydroxyurea decreases the synthesis of HbS and HbC from the production of fetal hemoglobin, and the synthesis of endothelial adhesion molecules and endogenous nitric oxide, thus preventing vaso-occlusive crises, besides the other complications of this disease. In the case of hemoglobinopathy SC, it presents lower rates of morbidity and mortality due to its lesser severity and appropriate treatment that prevents the complications which are responsible for reducing the life expectancy of these patients. Just like the example of the patient in the case, who after 7 years since the diagnosis and with the appropriate treatment, is asymptomatic and with the disease under control, ensuring a better prognosis and a higher life expectancy. **Conclusion:** The description of the case highlights the need for further epidemiological studies to obtain more information regarding the incidence/prevalence of the disease, clinical manifestations, diagnosis, treatment, complications, and prognosis, including the life expectancy associated with late diagnosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1754>

MANIFESTAÇÕES HEMATOLÓGICAS DA DOENÇA DE GAUCHER: UMA REVISÃO DE LITERATURA

TP Cavalcante, AG Esmeraldo, GHO Trévia, GWC Linhares, IS Sousa, KSF Araujo, MF Azevedo, RGM Araújo, RE Romero-Filho, RF Pinheiro-Filho

Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: Esta revisão objetiva investigar e compreender dados pertinentes da doença de Gaucher em relação às manifestações hematológicas, visando aprimorar o diagnóstico precoce, o tratamento e o manejo clínico dos pacientes acometidos pela doença. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada pela análise de artigos publicados entre 2020 e 2023, escritos nas línguas portuguesa e inglesa, obtidos através das bases de dados PubMed e SciELO. Os descritores utilizados na pesquisa estão de acordo com o Sistema de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e são respectivamente “Doença de Gaucher” e “sinais e sintomas”. **Resultados:** A doença de Gaucher é um distúrbio genético autossômico recessivo, que está relacionado a deficiência da enzima glicocerebrosidase. Essa alteração acarreta no acúmulo de glicosilceramida nos lisossomos das células reticuloendoteliais e, assim, ocorre também infiltração anormal de macrófagos com glicocerebrosídio na medula óssea, além da hiperatividade e do sequestro esplênicos. Este panorama acarreta em alterações hematológicas. Os artigos pesquisados apontaram prevalência de anemia concomitante a trombocitopenia em aproximadamente 39% dos casos, sendo a anemia presente em 43% e a plaquetopenia em 64% desses, o que corrobora com dados de que cerca de dois terços dos pacientes apresentam essas alterações hematológicas. Ademais, pesquisas concluíram que aproximadamente 26% dos pacientes apresentam fadiga decorrente dessas alterações e mais de 7% possuem sangramentos ativos. Outrossim, a leucopenia e a pancitopenia também são achados relevantes que podem agravar drasticamente o quadro e o prognóstico do indivíduo ainda subdiagnosticado. Em uma avaliação de casos uma a cada seis pessoas espera sete anos para o diagnóstico e, em outra, a média de anos de investigação para a descoberta foi de cinco, logo as alterações hematológicas são indicadas como determinantes de uma suspeita precoce. **Discussão:** Todos os tipos apresentam alterações hematológicas que variam de leve a intensa. O tipo 1 que possui maior frequência e ampla idade de início e duração as alterações, variam de leve a intenso. Já o tipo 2 é o que apresenta maior intensidade nas alterações hematológicas, com menor frequência e curta idade de início, podendo ser observada nos primeiros 24 meses de vida. Inicialmente, a maioria dos pacientes são encaminhados a um hematologista, pois esplenomegalia, anemia e trombocitopenia são os sintomas mais comumente apresentados. As citopenias são atribuídas ao sequestro esplênico e a infiltração da medula óssea. Tais alterações