

após admissão, paciente evolui com artralgia, sendo optado pelo início de hidroxiquina, conforme avaliação reumatológica. Do ponto de vista hematológico, paciente estratificado como risco intermediário pelo escore prognóstico Revised International Prognostic Scoring System, sendo iniciado tratamento com azacitidina em maio de 2024. Neste momento, o paciente segue realizando terapia hipometilante e uso de hidroxiquina, todavia, com baixa resposta terapêutica. **Discussão:** A SMD decorre da proliferação de células hematológicas displásicas, refletindo em prejuízo na sua diferenciação e função tecidual. Faz-se uso de escores para estratificar o paciente em baixo e alto risco. Para pacientes de baixo risco, a terapêutica visa reduzir sintomas e a dependência transfusional através do uso de estimuladores da eritropoese e trombopoese, além de imunomoduladores, tal como a lenalidomida. A terapia de primeira linha para pacientes com citopenia nas três linhagens e alto risco se pauta no uso de hipometilantes. O único tratamento potencialmente curativo é o transplante alogênico de células hematopoiéticas. A desregulação do sistema imune está ligada à patogênese da SMD, podendo ser encontrada em até 25% dos pacientes. Dentre as causas autoimunes, cita-se a Síndrome VEXAS que se caracteriza por mutações somáticas no gene da UBA1, acarretando manifestações reumatológicas, hematológicas, dermatológicas e pulmonares, cujo diagnóstico é estabelecido pela detecção de variações patogênicas da UBA1. **Conclusão:** Neste caso, relatamos o quadro de SMD provavelmente relacionada à Síndrome VEXAS, uma vez que ela deve ser considerada em homens com mais de 50 anos de idade que apresentam inflamação sistêmica, envolvimento multi-orgânico e citopenias, todavia, por estarmos em um hospital universitário regido por recursos públicos, não temos disponível a pesquisa da mutação, dificultando o estabelecimento do diagnóstico definitivo da síndrome.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.759>

SÍNDROME MIELODISPLÁSICA EM ADULTOS JOVENS: REVISÃO E ANÁLISE CRÍTICA DA LITERATURA

F Viel, HP Helms, JM Noethen, CF Pithan, CM Lucini

Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Objetivos: O objetivo deste trabalho é analisar os aspectos definidores da síndrome mielodisplásica (SMD) em pacientes jovens, definida como SMD precoce, e em como eles divergem dos casos com idade superior a 50 anos, definida como SMD tradicional. **Material e Métodos:** Trata-se de uma revisão crítica da SMD em jovens, definidos nesta análise como os com idade inferior a 50 anos. Foram pesquisados os termos “myelodysplastic syndrome”, “early onset” e “young patients” na base de dados do PubMed. Seis artigos foram selecionados por sua atualidade e relação com o tema. **Resultados:** Inicialmente, quanto à demografia, foi consenso na literatura que proporcionalmente há mais mulheres afetadas no grupo jovem do que no tradicional. Quanto à clínica da SMD, acorda-se que a

proporção de pacientes de alto risco é maior no grupo jovem, mas houve discrepância sobre qual dos grupos exibe mais frequentemente aumento de blastos no sangue. Quanto à genética, as mutações em ASXL1 e RUNX1 estavam entre as mais frequentes nos jovens. Houve divergência na literatura quanto às mutações em TET2, que entre os pacientes jovens foram descritas ora como frequentes ora como raras em diferentes coortes. Sobre o número de mutações, houve divergências na literatura: um estudo mostrou que esse número cresce de maneira linear conforme a idade, no entanto, outro apresentou que o número de mutações em adolescentes foi o mesmo dos adultos entre 40-50 anos. Porém, foi consenso que a SMD tradicional apresenta número de mutações maior do que as que ocorrem antes dos 50 anos. Houve também divergências sobre qual grupo apresenta maior transformação em leucemia mieloide aguda. Sobre o tratamento, foi consenso que pacientes jovens, incluindo pediátricos, recebem mais e têm melhores resultados com o transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas, dada a idade do paciente, comorbidades e prognóstico de longo prazo. **Discussão:** A SMD compreende um grupo heterogêneo de doenças clonais de células-tronco hematopoiéticas caracterizadas por hematopoiese ineficaz, citopenia do sangue periférico e risco aumentado de progressão para LMA. A idade média dos pacientes com SMD é ≥ 70 anos, e mais da metade dos casos ocorrem em pacientes com mais de 75 anos. Menos de 10% dos pacientes com SMD têm menos de 50 anos e a taxa de incidência de SMD precoce é tão baixa quanto menos de 1 por 100.000. Nesse sentido, pode-se discutir se a SMD precoce, por suas diferenças demográficas, clínicas e genéticas, poderia ser considerada uma doença entidade à parte e não somente uma parte do continuum da SMD. Por outro lado, apesar das diferenças em quais genes são mais afetados, o consenso de que o número de mutações é maior nos casos tradicionais e a presença de mutações em genes iguais - mesmo que em menor proporção - em ambos os espectros da doença pode sugerir que eles são um continuum da mesma patologia. Discrepâncias nos perfis de mutação entre os estudos podem ser devido às diferentes distribuições de idade, subtipos de doença e etnia. **Conclusão:** Por fim, a SMD precoce provavelmente não representa uma patologia à parte da SMD tradicional, embora apresente diferentes cenários demográficos, clínicos e moleculares que podem afetar o diagnóstico e o manejo da doença. Entretanto, haja vista a raridade da população observada, mais estudos são necessários a fim de estabelecer a correta distinção (ou não) da SMD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.760>

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA SECUNDÁRIA À SÍNDROME MIELODISPLÁSICA COM CARIÓTIPO COMPLEXO E MUTAÇÃO TP53: RELATO DE CASO

ML Viana^a, DPR Porto^a, LD Napoleão^a, CC Peixoto^a, NM Rocha^a, SBB Duarte^a, VA Silva^b, GMB Araújo^c, MD Magalhães^a

^a Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Patos de Minas, MG, Brasil