

data demonstrates a clear relation between age and mortality, with a significant number of deaths among the elderly population. This highlights the necessity for the development of new treatments that might reduce the risk associated with MDS in older individuals. The higher occurrence of reported deaths in regions and demographics with greater socioeconomic status and access to healthcare exhibits the need for public health strategies to address these disparities.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.774>

DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO DE MIELOFIBROSE: RELATO DE CASO

MRL Perugini, DFC Neto, MM Paulo, LWC Branco, LP Queiroz, JPS Siqueira, JR Moraes, LL Almeida, ER Mattos, M Higashi

Hospital Amaral Carvalho (HAC), Jaú, SP, Brasil

Introdução: Mielofibrose (MF) é uma neoplasia mieloproliferativa caracterizada por quadros de anemia, hematopoiese extramedular, fibrose da medula óssea, esplenomegalia e progressão para leucemia mieloide aguda. Seu diagnóstico pode ser um desafio, principalmente em pacientes triplo negativos. **Objetivo:** Relatar um caso de paciente com suspeita de MF e os desafios em seu diagnóstico. **Material e métodos:** Revisão de prontuário eletrônico, relato e discussão de caso clínico, utilizando dados do Pubmed, Medline, Google Acadêmico e COSMIC database. **Relato de caso:** Paciente de 54 anos, sexo masculino, com histórico de hepatite C tratada em 2014, desenvolveu plaquetopenia leve, considerada secundária à infecção. Em 2020, durante internação por COVID-19, nova plaquetopenia leve. Realizou TC abdominal com vasculite intestinal, tratada com corticoide. Em 2022, USG de abdome com esplenomegalia e edema difuso do trato digestivo. Colonoscopia: inflamação moderada de cólon, indicando doença inflamatória intestinal, sendo iniciada mesalazina. Biópsia de medula óssea, compatível com neoplasia mieloproliferativa crônica, com fibrose grau 3. Citogenética normal. Encaminhado ao nosso serviço, mutações JAK2, CARL, MPL e BCR-ABL negativos. Após extensa investigação, mantendo plaquetopenia leve, o diagnóstico hematológico definido foi mielofibrose secundária a processo autoimune. Em 2023, evoluiu com pancitopenia (Hb = 7,3 Leucócitos = 700 Plaquetas = 99.000) e DHL aumentado. Realizou nova BMO com expansão reticulínica difusa (grau 3), compatível com MF primária. Suspensa mesalazina e iniciada prednisona 40 mg/dia (retirada após desmame), evoluindo com normalização do hemograma e da esplenomegalia. Realizado NGS com as mutações BCORL1 S894P (100%) e GATA2 G450A (44,5%), ambas de significado incerto. Mantivemos o diagnóstico de mielofibrose secundária. **Discussão:** Apesar dos avanços consideráveis na compreensão das bases genéticas, a MF ainda é uma neoplasia complexa. Mutações envolvendo JAK2, CALR ou MPL estão presentes em 90% dos pacientes, chamadas “drivers disease”. Alterações epigenéticas, de vias de sinalização, dentre outras, podem ter papel na patogênese da doença e são chamadas “clonal drivers”. No presente caso, observa-se que, apesar dos critérios clínicos, como BMO compatível, esplenomegalia, DHL aumentado, anemia, as mutações JAK2, CALR e MPL eram

negativas (triplo negativo) e a citogenética normal. O NGS foi realizado no intuito de encontrar alterações clonais que pudessem estar associadas a MF. As “drivers disease” mais frequentes estão relacionadas aos seguintes genes: ASXL1, DNMT3A, IDH1, IDH2, EZH2, NRAS, KRAS, CBL, SRSF2, U2AF1, TP53, TET2, RUNX1, SF3B1 (e nem todos os tipos de mutações desses genes podem desenvolver doenças). Mutações do GATA2 e BCORL1 relacionadas a MF são raras, sem descrição das variantes alélicas encontradas em nosso NGS. Consideramos mutações de significado indeterminado, mielofibrose 2^{aria} e seguimos acompanhando o paciente, caso desenvolva novas alterações. **Conclusão:** O diagnóstico de MF em pacientes triplo negativos pode ser um desafio e o advento de novas tecnologias, com a experiência constantemente adquirida, podem nos auxiliar quanto a clonalidades adicionais que definam o diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.775>

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS SÍNDROMES MIELODISPLÁSICAS NA REGIÃO SUDESTE DO BRASIL NOS ÚLTIMOS 10 ANOS

IB Assuf^a, VA Mendes^a, GT Brauns^b, APS Turano^c, GN Alencar^a, IC Fontoura^a, GVS Torres^b, LCSG Silva^a, CS Rodrigues^d, E Bruno-Riscarolli^e

^a Faculdade Souza Marques, Brasil

^b Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy (UNIGRANRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Universidade Nove de Julho (UNINOVE), Osasco, SP, Brasil

^d Universidade Estácio de Sá, Brasil

^e Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: Descrever o perfil epidemiológico dos pacientes diagnosticados com síndromes mielodisplásicas (SMD) na região Sudeste do Brasil nos últimos 10 anos. **Material e métodos:** Estudo ecológico realizado em maio de 2024 utilizando dados públicos referentes aos diagnósticos de SMD na região Sudeste do Brasil, por local de residência, entre os anos de 2014 a 2023. Os dados públicos foram obtidos do Painel de Oncologia Brasil e as variáveis selecionadas foram: sexo, faixa etária, ano do diagnóstico, e residência na região Sudeste. Não foi necessária a submissão ao Comitê de Ética e Pesquisa pois são dados de acesso público, relevantes para entendimento do perfil epidemiológico de doenças e elaboração de intervenções de saúde direcionadas. O programa Microsoft Excel foi utilizado para tabulação dos dados e cálculos realizados. **Resultados:** Foram diagnosticados 4.095 casos de SMD entre 2014 e 2023 na região Sudeste do Brasil, com aumento importante no número de casos diagnosticados a partir de 2019 em relação aos anos anteriores. De 2014 a 2023 foram registrados, respectivamente: 237 (5,8%), 208 (5,1%), 226 (5,5%), 242 (5,9%), 354 (8,6%), 612 (14,9%), 496 (12,1%), 491 (12,0%), 574 (14,0%), 655 (16,0%) casos na região Sudeste, sendo 2023 os ano com maior número. Quanto ao sexo, 48,9% dos casos foram no sexo masculino e 51,1% no feminino. A faixa etária com mais casos em ambos os sexos foi a de