

dor abdominal e fezes amolecidas com duração de 2 meses, sem distúrbios ou calafrios. Uso prévio de ceftriaxona por 7 dias, com persistência das queixas e piora da leucocitose, sem perda ponderal ou sudorese noturna. Exame físico inocente, sem esplenomegalia. Laboratório com hemoglobina de 13,3 g/dL, 48.800/mm³ leucócitos, com 3.416/mm³ monócitos, plaquetas 409.000/mm³, esfregaço de sangue periférico com leucocitose importante, neutrofilia e monocitose, sem blastos, além de 2 amostras de hemoculturas e Proteína C Reativa negativas. Tomografia abdominal revelou baço e fígado normais e estenose de junção uretero-pélvica com hidronefrose à direita. Dosagem de BCR/ABL evidenciou p210 negativo e p190 positivo (39,59%), além de mielograma com MO de aspecto mieloproliferativo com aumento marcante de neutrófilos e precursores (predomínio de promielócitos e mielócitos) com contagem de blastos em 6%. O Escore de Sokal foi 1.3, que indica alto risco e sobrevida de 65% após 2 anos de início do tratamento. 2 meses após o diagnóstico, iniciou Imatinibe, devido à falta de previsão do serviço para liberação do medicamento de 2ª geração. Para acompanhamento do tratamento, realizou a análise quantitativa do BCR/ABL p190 cuja relação BCR-ABL1 em porcentagem aos 3 meses foi de 4,34, aos 6 meses de 0,73 e aos 12 meses de 0,41, considerado resposta ótima. Após 1 ano e 7 meses do início da terapia, realizou-se novo exame para registro de resposta, que revelou o valor de 0,207%. **Discussão:** A variante p190 do BCR/ABL é rara, com frequência de 1-2% dos casos de LMC. É comum a associação com monocitose periférica, ausência de esplenomegalia e características morfológicas de MO intermediárias entre LMC e Leucemia Mielomonocítica Crônica. A patologia costuma apresentar baixa resposta aos inibidores de tirosina quinase (ITKs) de 1ª geração, porém, a paciente vem apresentando resposta molecular adequada ao uso do Imatinibe. **Conclusão:** A recomendação para os casos de LMC com BCR/ABL p190 positivos é o uso de ITKs de 2ª geração na 1ª linha de tratamento, ainda que alguns serviços disponibilizem apenas o Imatinibe para o tratamento desses casos. A paciente apresentou resposta adequada de maneira inesperada, talvez pelo fato de que o diagnóstico se deu em fase crônica, quando não se evidenciava anemia, trombocitopenia, trombocitose, basofilia ou blastos em sangue periférico. Assim, é válido ressaltar a importância da investigação precoce, bem como da classificação de risco, a fim de instituir a terapia de forma breve e atingir resposta adequada em tempo de contribuir com a sobrevida do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.800>

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E COMPLICAÇÕES DE PACIENTES COM NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS CLÁSSICAS NO BRASIL

M Guaraná^a, JPO Fernandes^b, RG Akkam^b, TT Marinho^c, AF Sandes^d, E Beteille^e, CAM Souza^f, MJ Junior^f, BCR Monte-Mór^g, C Solza^b

^a Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG), Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE), Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil

^d Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

^e Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago, Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, SC, Brasil

^f Departamento de Tecnologias da Informação e Educação em Saúde Laboratório Médico de Pesquisas Avançadas, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^g Laboratório de Biologia Molecular (CEMO), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A mielofibrose (MF), a trombocitemia essencial (TE) e a policitemia vera (PV) são neoplasias mieloproliferativas (NMP) associadas a uma elevada carga de sintomas constitucionais, redução da qualidade de vida e da sobrevida global. Em geral, estes pacientes têm um risco muito aumentado de eventos trombóticos e a progressão para MF (no caso de pacientes com TE e PV) ou leucemia mieloide aguda permanece como uma grande preocupação. Até o momento, existem poucos dados na literatura sobre a epidemiologia das NMP no Brasil. **Objetivo:** Analisar e descrever dados epidemiológicos, clínicos, laboratoriais e complicações de pacientes diagnosticados com NMP em 5 centros brasileiros. **Métodos:** Estudo retrospectivo e prospectivo, em 5 centros no Brasil, com dados coletados do prontuário e incluídos em ficha clínica eletrônica na plataforma REDCap. A análise foi realizada com o pacote estatístico R. **Resultados:** Foram incluídos 201 pacientes com NMP, dos quais, 56.7% eram do sexo feminino e 43.3% do sexo masculino, com mediana de idade ao diagnóstico igual a 63 anos (IQR: 51 a 72). A NMP mais comum foi a mielofibrose (40,2%), que incluiu MF primária, secundária e pré-fibrótica, seguida da TE (34.2%) e PV (25.6%). A mutação mais frequente foi JAK2 que estava presente em 96%, 58.8% e 50% dos pacientes com PV, MF e TE, respectivamente ($p < 0.001$). CALR e MPL estavam presentes em 30.9% e 4.4% dos pacientes com TE, e em 29.5% e 2.6% daqueles com MF, respectivamente. Em 84.8% dos pacientes com mielofibrose o cariótipo não foi realizado. Os sintomas mais frequentes ao diagnóstico foram fadiga (32%), emagrecimento (20.8%) e prurido (18%). Esplenomegalia estava presente em 33.5% dos pacientes ao diagnóstico. A complicação mais frequente ao diagnóstico foi trombose (12%) e evolução para leucemia aguda (LA) ocorreu em 2.8%. **Conclusão:** Entre os resultados preliminares encontrados, destacamos que: (a) os resultados de idade, gênero e a frequência de PV e TE foram semelhantes aos descritos na literatura; (b) a fadiga é também na população brasileira o sintoma mais frequente e severo; (c) a maior prevalência de MF pode estar correlacionada ao maior diagnóstico de pacientes com MF pré fibrótica; e (d) a mutação em MPL teve uma frequência menor comparada a outros estudos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.801>