com maioria parda (47,7%) e média etária de 51,6 anos, observando-se leucocitose associada à anemia em 44,4% dos pacientes. Os achados deste estudo reforçam que as SMPs apresentam perfis epidemiológicos e laboratoriais distintos, com variações relevantes segundo o subtipo. A PV manteve padrão semelhante ao descrito na literatura internacional, com predomínio em brancos e eritrocitose isolada como principal achado laboratorial. A TE apresentou marcante predomínio feminino e alta frequência de trombocitose isolada, condizente com estudos prévios. A MFP destacou-se pela maior idade média e maior prevalência em negros, achado que pode refletir diferenças populacionais regionais e padrões de acesso ao diagnóstico. A LMC apresentou predomínio masculino e média etária inferior aos demais subtipos, com achados hematológicos característicos. Esses resultados evidenciam a importância de compreender as particularidades de cada subtipo de SMP para otimizar estratégias diagnósticas, direcionar o monitoramento clínico-laboratorial e embasar políticas de saúde pública voltadas a essas neoplasias crônicas.

Referências:

1. Tefferi A, Vannucchi AM, Barbui T. Essential thrombocythemia: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. Am J Hematol. 2024;99:697-718. doi:10.1002/ajh.27287.
2. Tefferi A. Primary myelofibrosis: 2023 update on diagnosis, risk-stratification, and management. Am J Hematol. 2023;98:801-21. doi:10.1002/ajh.26966.
3. Tefferi A, Barbui T. Polycythemia vera and essential thrombocythemia: 2021 update on diagnosis, risk-stratification and management. Am J Hematol. 2020;95:1599-613. doi:10.1002/ajh.26008.
4. Cortes J, Pavlovsky C, Saußele S. Chronic myeloid leukaemia. Lancet. 2021;398:1914-26. doi:10.1016/S0140-6736(21)01590-9.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104450

ID - 2303

POLICITEMIA VERA COM EVENTOS TROMBÓTICOS MÚLTIPLOS E VARIANTE *JAK2V617F* EM HOMOZIGOSE: RELATO DE CASO

JF Paes [a], JEdA Rocha [a], VCd Costa [b], DIG Torres [c], EVB Alves [a], GAVd Silva [b], LPS Mourão [b,d], AM Tarragô [a,b,e]

[a] *Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil*
[b] *Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, AM, Brasil*
[c] *Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil*
[d] *Escola Superior de Ciências da Saúde (ESA), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil*
[e] *Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil*

Introdução: Policitemia vera (PV) é uma neoplasia oncohematológica *BCR::ABL1* negativa de fenótipo mieloproliferativo trilinhagem, com predominância na expansão de precursores eritroides na medula óssea, o que resulta em aumento de eritrócitos, hematócrito e hemoglobina no sangue periférico. Seu diagnóstico acontece entre a quinta e a sétima década de vida, é caracterizado pela presença da variante driver *JAK2V617F* (*rs77375493*: G>T) presente em 96% dos pacientes, além de inserções, deleções e variantes de nucleotídeo único (SNVs) no éxon 12, presente em apenas 3% dos casos. O curso clínico é caracterizado pelo risco elevado de eventos trombóticos e evolução para mielofibrose ou leucemia mieloide aguda em casos mais graves. O presente estudo descreve o caso de uma paciente com PV_*JAK2V617F*+, múltiplos eventos trombóticos relevantes e tratamento citorredutor prolongado. **Descrição do caso:** paciente do gênero feminino, 77 anos, com diagnóstico clínico para PV (CID 45) em 2011, aos 63 anos. Apresenta histórico de esplenomegalia e três eventos trombóticos de elevado interesse médico: infarto lacunar esquerdo (2016), ateromatose do sistema carotídeo-vertebro-basilar (2016) e possível derrame ocular (2019), além de relatar hematomas frequentes. Triagem molecular do gene JAK2 identificou a variante driver JAK2V617F (*rs77375493*: T/T; Frequência alélica variante - VAF: 100%), o haplótipo 46/1_G (*rs10974944*: G/G), além de *rs2230722*_T/T (c.489C>T (p.His163=)) no éxon 6 e *rs2230724*_A/A (c.2490G>A (p.Leu830=)) no éxon 19, todas em homozigose. O regime de tratamento da paciente caracteriza-se pelo uso de hidroxiureia (HU) 1.500 mg/dia (3 cp/dia) desde 2012. Valores laboratoriais obtidos no momento da triagem molecular (2021) foram: RBC: 4,63 x 10^6/mm^3; Hb: 14,1 g/dL; Ht: 48%; VCM: 103,7 fL; WBC: 5.830/mm^3; plaquetas: 445.000/mm^3; TP: 14,3 s; INR: 1,22; TTPa: 40,1 s; fibrinogênio 278 mg/dL; LDH: 518,34 U/L; e ácido úrico: 2,7 mg/dL. Diferencial leucocitário sem desvio à esquerda. Em 2024 não relatou queixas e não apresentou indícios de transformação fibrosa ou leucêmica. *JAK2V617F* é protagonista na etiopatogênese da PV, promovendo ativação constitutiva de JAK/STAT independente de eritropoietina e outros fatores de crescimento hematopoiético, causando a mielopoiese, em especial a eritropoiese, evidente. A VAF elevada desta variante sugere acentuada clonalidade hematopoiética das células mutadas, ponto associado ao maior risco de acidentes trombóticos devido a mielopoiese aumentada. Os eventos trombóticos nesta paciente refletem a interação entre variantes drivers, fatores cardiovasculares e hipercoagulabilidade intrínseca da PV. O tratamento com HU auxiliou no controle hematimétrico e preveniu complicações após 2019. A ausência de evolução fibrótica ou leucêmica demonstra-se relevante, pois pode ter como resposta o controle citorredutor, acompanhamento e manutenção de níveis hematológicos. **Conclusão:** O caso demonstra a importância da elucidação molecular e monitoramento da PV, especialmente em pacientes com histórico de eventos trombóticos. A VAF elevada de *JAK2V617F* deve ser levada em consideração, pois apresenta valor diagnóstico junto aos índices laboratoriais e outros achados clínicos. HU foi eficiente em prevenir

recorrência trombótica e manter estabilidade clínica, sem progressão para estágios avançados da PV.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104451

ID - 3085

PROGNOSTIC SCORES AND MOLECULAR RESPONSE IN CHRONIC MYELOID LEUKAEMIA: COMPARATIVE ANALYSIS AND PREDICTIVE MODELLING IN A REAL-WORLD COHORT

DS Oliveira [a], FMCDP Pessoa [a], BMD Nogueira [a], CB Machado [a], IV Barreto [a], AKDC Machado [a], LS Cunha [a], GP de Morais [a], IM Farias [a], RM Ribeiro [b], KMdA Cordeiro [b], MODM Filho [a], MEAD Moraes [a], CA Moreira-Nunes [c]

[a] *Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil*
[b] *Hospital Geral de Fortaleza (HGF), Fortaleza, Brazil*
[c] *Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Grupo Clementino Fraga, Fortaleza, Brazil*

Introduction: Prognostic stratification in chronic myeloid leukaemia (CML) is essential to guide early therapeutic decisions and monitor response to tyrosine kinase inhibitors (TKIs). Traditional scores such as EUTOS and ELTS, alongside molecular parameters like *BCR::ABL1* levels, may offer complementary insights into disease aggressiveness and treatment outcomes. **Objectives:** To compare clinical, laboratory, and molecular features according to EUTOS, ELTS, and baseline *BCR::ABL1* levels, and to evaluate their predictive power for early molecular response (EMR) at three months. **Material and methods:** A retrospective analysis was conducted in a CML cohort (n = 176). Patients were stratified by EUTOS (cut-off: 87), ELTS (cut-off: 2.21), and BCR::ABL1 baseline load (cut-off: 100%). Variables were analysed using Mann–Whitney U tests and Spearman's correlations. Predictive modelling for EMR (*BCR::ABL1* <10% at month 3) was performed using logistic regression and ROC curve analysis. **Results:** Patients with EUTOS >87 had significantly lower haemoglobin (8.15 g/dL vs 10.4; $p < 0.001$), higher basophils (8.0% vs 3.0%; $p < 0.001$), splenomegaly (14.0 cm vs 5.0 cm; $p < 0.001$), and higher *BCR::ABL1* at baseline and month 3. Time to TKI switch was shorter (20.7 vs 40.1 months; $p = 0.029$). ELTS >2.21 was associated with higher circulating blasts (19.45% vs 4.5%; $p < 0.001$), eosinophilia, and spleen size. Patients with *BCR::ABL1* >100% showed poorer EMR (34.5% vs 5.1%; $p = 0.014$), though no other significant clinical or haematological differences were observed. Spearman analysis revealed moderate positive correlations between EUTOS and basophils ($\rho = 0.65$) and spleen size ($\rho = 0.60$), and negative correlation with age ($\rho = -0.21$) and haemoglobin ($\rho = -0.31$). ELTS was positively correlated with circulating blasts and spleen size, and negatively with age and haemoglobin. BCR0 was positively associated with CD34+ expression and LDH levels. In univariate logistic regression, BCR0 had the strongest predictive power for EMR failure (OR = 1.022; AUC = 0.763), followed by EUTOS (OR = 1.017; AUC = 0.703). ELTS had no predictive value (AUC = 0.471). In multivariate analysis, only BCR0 remained a significant independent predictor of EMR (OR = 1.019; $p = 0.038$), while EUTOS and ELTS lost significance. **Discussion:** This study reinforces the clinical relevance of *BCR::ABL1* baseline quantification as an early predictor of molecular response more robust than traditional prognostic scores in both univariate and multivariate contexts. While EUTOS retained some predictive value in univariate analysis, its overlap with molecular markers may limit independent utility. ELTS did not demonstrate significant discriminative capacity for early response. **Conclusion:** Baseline *BCR::ABL1* transcript level is a robust and independent predictor of early molecular response in CML in this cohort. EUTOS may offer additional stratification in select contexts, but ELTS appears limited in its utility for predicting short-term outcomes. Incorporating molecular load at diagnosis could enhance individualised therapeutic strategies in CML management.

Reference:

Vener C, Banzi R, Ambrogi F, et al. First-line imatinib vs second- and third-generation TKIs for chronic-phase CML: a systematic review and meta-analysis. Blood Adv. 2020;4 (12):2723-35. doi: 10.1182/bloodadvances.2020001701.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104452

ID - 2990

RELATO DE CASO: INFILTRAÇÃO BLÁSTICA MIELOIDE ISOLADA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL EM LMC COM RMC 5.0 – UMA RARA APRESENTAÇÃO

JO Matias, JAD Rodrigues, M Namen, HM Balieiro, L Quinane, JCF Arieira, HG Barcellos

Hospital Samer, Resende, RJ, Brasil

Introdução: A infiltração blástica isolada do sistema nervoso central (SNC) em pacientes com leucemia mieloide crônica (LMC) em fase crônica e resposta molecular profunda é uma ocorrência extremamente rara e de difícil suspeição clínica. O SNC constitui um santuário farmacológico, com barreira hematoencefálica que limita a penetração de diversas drogas, sendo necessária, na maioria das vezes, abordagem multimodal para controle da doença. Este trabalho descreve um caso raro de infiltração blástica isolada do SNC em paciente jovem com LMC em resposta molecular profunda (RMC 5.0) abordando sua apresentação clínica, manejo terapêutico, evolução e indicação de transplante alogênico de medula óssea. Trata-se de análise retrospectiva de caso clínico acompanhado por serviço de hematologia de hospital privado brasileiro, com dados obtidos por revisão de prontuário eletrônico e literatura atualizada em bases como PubMed e UpToDate. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 21 anos, com diagnóstico de LMC em fase crônica desde 2020, aos 16 anos, tratada com imatinibe 400 mg/dia, mantendo resposta molecular profunda (BCR-ABL indetectável) até outubro de 2024. Em dezembro de 2024, apresentou quadro