

múltiplas pelo método de Bonferroni. **Resultados:** Foram avaliados 36 pacientes, 69% homens, com idade mediana de 72 anos, mediana de tempo de sintomas de 24 meses, 41% com dependência transfusional ao diagnóstico, 92% com ECOG 0-1 e 6% com escore de Charlson entre 0-1. Mediana de Hb de 8,6 g/dL, de plaquetas de 265000/mm³, de EPO sérica 75,5U/L, de ferritina de 680 ng/mL e 4,5 g/dL de albumina. Dezesete pacientes (47%) foram classificados como SMD-SA unilinhagem, 11 (31%) multilinhagem e 8 (22%) SMD/NMP-T. A mutação SF3B1K700E foi encontrada em 75% (9/12) dos casos que realizaram o exame. Mediana de blastos de 0,4%, sideroblastos em anel de 57%, 8/33 pacientes com cariótipo alterado, 75% com escore baixo/muito baixo pelo IPSS-R e 67% pelo WPSS. Mediana de seguimento de 44 meses e SG de 29 meses. Resposta eritróide de 33% ao tratamento de primeira linha com ESA e de 45% ao tratamento de segunda linha com ESAs +G-CSF. Não foi encontrada correlação entre as variáveis analisadas e a taxa de resposta eritroide. Foi observada possível associação entre ECOG, plaquetometria e albuminemia com SG e possível correlação entre albumina <4.5 e WPSS/IPSS elevados com menor sobrevida livre de segundo tratamento. **Discussão:** A resposta ao tratamento a ESA foi semelhante àquela relatada em literatura (33% em primeira linha com EPO), com SG abaixo da esperada (coortes internacionais - 55 meses) possivelmente relacionada ao tempo longo entre início dos sintomas e o diagnóstico e elevada dependência transfusional ao diagnóstico. **Conclusão:** Em nossa coorte de pacientes, não foram encontradas variáveis correlacionadas à taxa de resposta eritroide. Existe possível associação de menor SG com hipoalbuminemia, plaquetopenia e pior status funcional.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.820>

DOENÇA DE ROSAI-DORFMAN EXTRANODAL COM MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS E NEUROLÓGICAS

AS Ferreira, BR Lima, LGD Paolo, LJM Silva, RS Colombo, CH Dosualdo, B Pavan, LM Moraes, MGF Severino, ALJ Silva

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de doença de Rosai-Dorfman que se manifestou com clínica pouco usual, tornando o diagnóstico um desafio. **Materiais e métodos:** Descrição de caso acompanhado na enfermaria do Hospital de Base de São José do Rio Preto e revisão de literatura. **Resultados:** Mulher, 15 anos, admitida em março/2023, com história de há 3 meses ter iniciado diminuição da acuidade visual e auditiva, piores à esquerda, cefaleia e cervicalgia. A avaliação oftalmológica evidenciou que, à esquerda, a paciente enxergava apenas pontos de luz, e, à fundoscopia, havia lesões nodulares coroidianas e descolamento seroso de retina bilateralmente. A ressonância magnética de encéfalo e coluna evidenciou espessamentos meníngeos no teto do esfenoide e do bulbo até C7, além de hipersinal em T2 no corno posterior do ventrículo esquerdo, espessamento e nodulações das paredes dos seios maxilares.

A biópsia e imunohistoquímica do seio maxilar demonstraram população linfoplasmocitária associada a histiócitos com citoplasma amplo e eosinofílico, com frequentes histiócitos positivos para CD163 e proteína S-100, englobando linfócitos e plasmócitos em seu citoplasma, caracterizando emperipolose, confirmando-se o diagnóstico da doença de Rosai-Dorfman. A paciente recebeu prednisona 1 mg/kg/dia, com dose progressivamente reduzida, e rituximab 375 mg/m², uma vez por semana, por 4 semanas. **Discussão:** A doença de Rosai-Dorfman é uma patologia rara de histiócitos que pode se manifestar de modo nodal e extranodal (67% e 43%, respectivamente), sendo a primeira forma caracterizada por adenomegalias maciças e indolores, geralmente cervicais, e a forma extranodal de ampla apresentação, podendo acometer os olhos, o sistema nervoso central (encéfalo e medula), os seios da face, a pele, os ossos, os pulmões e brônquios, o trato gastrointestinal e os rins. Os histiócitos característicos são S100+, CD68+, CD163+, CD1a-, CD207-, e pode haver emperipolose, a qual não é patognomônica. Na maior parte dos casos, o prognóstico costuma ser favorável. Se houver baixa carga de doença, a observação clínica pode ser empregada. Entretanto, quando há doença volumosa e sintomática, o tratamento está indicado. Não há, todavia, consenso estabelecido acerca da melhor estratégia a ser aplicada. Corticoterapia, sirolimus, quimioterapia (geralmente com esquemas contendo metotrexato), imunomoduladores e terapias-alvo (como cobimetinib, um inibidor de MEK) são descritos na literatura como passíveis de uso. Tratamento cirúrgico geralmente é limitado às biópsias diagnósticas quando a doença é localizada. A radioterapia pode ser válida nos casos com síndromes compressivas, como na obstrução de vias aéreas, por exemplo. No caso relatado em questão, observamos a manifestação extranodal da doença, que, na paciente, mostrou-se por meio de alterações oculares, encefálicas, medulares (espinal) e nos seios da face, ressaltando a importância de reconhecer manifestações menos comuns da patologia. **Conclusão:** A doença de Rosai-Dorfman descrita neste relato manifestou-se por meio de sinais e sintomas menos habituais e frequentes, reforçando a importância de reconhecer os diversos espectros clínicos dessa doença, que, apesar de estar relativamente bem descrita do ponto de vista fisiopatológico e clínico, ainda não possui diretrizes terapêuticas bem definidas, havendo diversas opções que devem ser empregadas de maneira personalizada, levando em conta os detalhes de cada paciente, o que torna o seu manejo um desafio.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.821>

DISCERATOSE CONGÊNITA EM GÊMEAS UNIVITELINAS COM EVOLUÇÃO PARA SÍNDROME DE INSUFICIÊNCIA MEDULAR

AH Schuck^a, CT Burtet^a, GS Schramm^a, MFL Pezzi^a, EW Silva^a, TS Hahn^a, BK Losch^a, LV Calderan^a, LM Lorenzini^a, RD Lorandi^b

^a Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

^b Hospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A disceratose congênita é uma doença hereditária rara, com poucos casos na literatura. É caracterizada por alterações mucocutâneas clássicas e insuficiência da medula óssea (MO), associada à predisposição ao câncer e anormalidades somáticas não hematológicas, sendo a trombocitopenia e a anemia os primeiros sinais. Sua prevalência é estimada em aproximadamente 1 caso a cada 1 milhão de pessoas na população em geral. **Objetivo:** Relatar um caso de gemelares diagnosticadas com disceratose congênita que evoluíram para síndrome de insuficiência medular. **Relato de caso:** Paciente feminina, 28 anos, previamente hígida. Procurou atendimento médico em 2013 para investigação de dor em região dorsal, associado à dispneia e fadiga aos pequenos esforços, sem outros sintomas. Ao exame físico, identificou-se hematomas difusos, pigmentação reticulada em regiões cervical, torácica e inguinal, além de xerose nas mãos. Laboratoriais evidenciaram quadro de pancitopenia; sorologias negativas; vitamina B12 normal. Observado posteriormente a presença de hiperqueratose em região cervical anterior, sendo levantada a hipótese diagnóstica de disceratose congênita. Assim, realizou-se biópsia de MO evidenciando hipocelularidade (40%) às custas de hipoplasia trilinear, mais evidente nas séries eritroide e megacariocítica, com ausência de fibrose ou neoplasias. Após diversas internações por quadro de trombocitopenia, foi proposto o transplante de MO. Irmã gêmea apresenta o mesmo diagnóstico há 9 anos, com exames laboratoriais mostrando pancitopenia crônica, presença de hematomas difusos e lesões hipocrômicas em tronco. Ambas seguem acompanhamento por síndrome de insuficiência medular em serviço terciário de oncologia com plano de transplante de MO. **Discussão:** A disceratose congênita é uma doença hereditária multissistêmica com manifestações clínicas e genéticas heterogêneas. Seu desenvolvimento ocorre pela disfunção na biologia dos telômeros, levando ao encurtamento precoce dessas estruturas. A síndrome é caracterizada pela tríade de: distrofia ungueal; leucoplasia em mucosa; e achados dermatológicos que incluem um acometimento mucocutâneo de pigmentações reticuladas e pigmentação cutânea anormal, rendilhada. Além disso, é comum o envolvimento da MO, sendo a trombocitopenia a primeira anormalidade hematológica identificada, seguida por uma anemia aplásica que afeta aproximadamente 80% dos pacientes. Alterações genitourinárias, gastrointestinais, neurológicas, esqueléticas, oftálmicas, pulmonares e dentárias podem ser observadas. Esses pacientes são consideravelmente mais sensíveis ao vírus HPV, devendo ser rastreados para neoplasias sólidas, principalmente tumores de cabeça e pescoço, esôfago, anorretal, tumores de pele e ginecológicos. A sobrevida média desses indivíduos é cerca de 49 anos, tendo a insuficiência medular a principal causa de morte. **Conclusão:** Em função de sua raridade, o diagnóstico da disceratose congênita geralmente é tardio e exige uma abordagem multidisciplinar. Até o momento, o único tratamento com potencial curativo é o transplante de MO, aliado a medidas ao suporte transfusional e tratamento de infecções.

SÍNDROME MONOMAC EM PACIENTE COM MUTAÇÃO GATA2 E SÍNDROME DE FALÊNCIA MEDULAR – RELATO DE CASO

TFN Araujo, ML Puls, BA Souza, CFM Ferreira, RS Szor, PHA Moraes, VC Molla, CAR Silva

Serviço de Hematologia e Transplante de Medula Óssea, Hospital DASA Nove de Julho, São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Descrição de caso de síndrome MonoMAC em paciente com mutação GATA2 e Síndrome de Falência Medular com mutação TP53. **Material e métodos:** Relato de caso descritivo, retrospectivo e observacional realizado a partir de dados obtidos por meio da análise de prontuários eletrônicos de paciente internado em instituição privada de referência em Hematologia no estado de São Paulo. **Resultados:** Paciente sexo feminino, 24 anos, iniciou quadro de febre de origem indeterminada há 60 dias da admissão, com quadro de linfonodomegalia supraclaviular esquerda, lesões cutâneas nodulares em membro superior esquerdo e perda de peso nos últimos três meses. Referia acompanhamento irregular em outro serviço devido a histórico de plaquetopenia aos 19 anos e antecedente familiar de 1 irmão com diagnóstico de mielodisplasia e 1 irmão que foi a óbito aos 19 anos por LMA. Foi investigada com biópsia de medula óssea evidenciando mielodisplasia com celularidade de 40%, sequenciamento de exoma com GATA2 e CHEK2 mutados e DEB test sem alterações. Na admissão no nosso serviço, paciente apresentava hemograma com anemia normocromica e normocítica, linfopenia e monocitopenia, DHL aumentado e sorologias para HIV, HBV, HCV, CVM e EBV negativas. Também realizadas sorologias para doenças fúngicas (Histoplasmose, Paracoccidiomicose e Criptococose) com resultado negativo assim como sorologia para Bartonelose. Novo aspirado de medula óssea evidenciou celularidade normal com dismegacariopose e série granulocítica hipogranular. Não foram encontradas populações anômalas na imunofenotipagem de medula óssea e o cariótipo mostrou 47, XX, +8. Realizado FISH para SMD/LMA com trissomia do 8 e NGS com mutação missense em região hotspot de TP53 (VAF 45.4%). Realizada linfadenectomia supraclaviular à esquerda além de biópsia excisional de nódulo de MSE e enviados materiais para análise com crescimento de Mycobacteroides abscessus em cultura. Foi iniciado tratamento para micobacteriose com rifampicina, etambutol, levofloxacino, amicacina e claritromicina. Paciente evoluiu com rash cutâneo difuso e biópsia de pele compatível com Síndrome de DRESS, tratada adequadamente com corticoterapia e retomado tratamento droga-a-droga para avaliar reações adversas. Em última avaliação ambulatorial, paciente sem citopenias e sem indicação de tratamento específico para SMD no momento, em uso antibioticoterapia para tratamento de micobacteriose e aguardando resolução de quadro infeccioso para programar transplante alogênico de medula óssea devido a Síndrome de Falência medular com mutação TP53 que confere alto risco para doença. **Discussão/ Conclusão:** A síndrome de monocitopenia e infecção micobacteriana (MonoMAC) é causada por mutações heterozigóticas em GATA2, e resulta na perda da função de um gene que regula a hematopoiese e é associada a um risco aumentado