

demais recém-nascidos apresentaram peso e vitalidade adequados para a idade gestacional. **Discussão e conclusão:** A experiência do HC-UFPR reforçou que a suspensão imediata dos ITQs, com substituição por agentes seguros como o interferon alfa (reconhecido por sua segurança em todas as fases gestacionais) e, de forma restrita, a hidroxíureia para controle rápido de leucocitose, permite manter o controle da doença e minimizar riscos materno-fetais. Os resultados obtidos corroboram achados da literatura internacional, indicando que a manutenção da resposta hematológica é viável sem aumento significativo de complicações graves. No entanto, o acesso irregular ao pré-natal especializado e a dificuldade de obtenção de medicamentos como o interferon ainda representam barreiras relevantes no contexto do SUS, reforçando a necessidade de protocolos bem definidos e acompanhamento multidisciplinar para otimizar os desfechos em gestantes com LMC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104440>

ID - 1583

MASTOCITOSE SISTÊMICA COM ACOMETIMENTO DE TRATO GASTROINTESTINAL EM PACIENTE COM TRIPTASE BAIXA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

C Borges LM^a, GRO Medeiros^a, I Menezes^a, VAM Funke^b, PSM Mendes^b, TD de Oliveira^b, CL Brenner Burda^b, MK Kersul^b, BMMS Herlain^b, AC Amaral^b, LS Quinelato^b, LR Saviski^b, H Borato^b, HV Leal^b

^a Complexo Hospital de Clínicas (CHC), Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

^b Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A mastocitose constitui grupo heterogêneo de doenças raras caracterizadas por proliferação/acúmulo clonal de mastócitos em tecidos. É dividida em cutânea, sistêmica (SM) e sarcoma de mastócitos, sendo os prognósticos distintos. O principal critério da SM é a formação de agrupamento multifocal de mastócitos neoplásicos (>15 MCs/agrupamento) em órgãos viscerais. Critérios menores incluem MCs >25% com morfologia anormal, expressão de CD2 e/ou CD25, mutação ativadora no códon 816 do KIT, concentração persistente de triptase sérica >20 ng/mL. Quando o critério principal e pelo menos 1 critério menor ou 3 menores são detectados, o diagnóstico de SM é feito. As manifestações clínicas da mastocitose são variadas, refletindo sua heterogeneidade. O envolvimento do TGI é frequente, exigindo avaliação histopatológica e imuno-histoquímica específicas. O relato descreve uma mastocitose inicialmente considerada cutânea, evoluindo com manifestação digestiva tardia e confirmação de envolvimento sistêmico apesar de níveis séricos de triptase continuamente baixos, ilustrando um caso raro e desafiador. **Descrição do caso:** Mulher, 43 anos, professora, sem comorbidades prévias, apresentou surgimento de lesões cutâneas pigmentadas com prurido (2011). Em 2019 foi submetida a

biópsia de pele que confirmou diagnóstico de mastocitose cutânea. Fez aspirado e biópsia de medula óssea (IMF-MO), que revelaram medula normocelular, com 0,12% de MC anormais e clonais, mas sem fechar critérios para MS. Exames de imagem (TC de abdome, endoscopia (EDA), colonoscopia) normais, exceto por esplenomegalia homogênea (13,9 cm) e hipodensidade mal delimitada hepática. Pesquisa genética estava indisponível. Paciente foi classificada como portadora de mastocitose cutânea. O tratamento foi controle sintomático: hidroxizina 25 mg/dia e fototerapia (29 sessões em 2020), com boa resposta parcial. Em 2022, paciente iniciou com diarreia persistente, 3–4 evacuações amolecidas/dia, predominando após refeições. Sem produtos patológicos ou sintomas sistêmicos associados. Exames: EDA mostrou gastrite enantematosas leve; colonoscopia não revelou alterações macroscópicas relevantes; histologia colônica mostrou até 40 MC/campo de grande aumento, coloração específica por azul de toluidina e CD117 positivo, sem agrupamentos ou atipias. Tal densidade celular supera o critério de 15 MC/campo que configura critério maior da OMS para SM com acometimento de TGI. Exames adicionais: triptase sérica entre 6,7 e 10,5 ng/mL nas coletas subsequentes, IgA total normal, anti-transglutaminase IgA e parasitológicos negativos e pesquisa de gordura fecal com discreta esteatorreia. Foi identificada intolerância à lactose, reforçada pela melhora clínica subjacente a mudanças dietéticas. **Conclusão:** O diagnóstico da mastocitose, embora tenha sido facilitado pelo surgimento de testes genéticos, ainda pode ser desafiador, visto a variedade de sintomas, a possível confusão com diagnósticos diferenciais e a indisponibilidade da realização de certos testes, por conta dos custos exigidos. O relato de caso reflete a heterogeneidade da doença e a relevância em reconhecer o tipo de mastocitose para direcionar o manejo do paciente. A identificação precoce pode ser favorável devido à associação com melhor prognóstico e é importante que haja acompanhamento individualizado, disseminação de informações sobre mastocitose e mais estudos sobre tratamento, a fim de evitar maiores prejuízos à vida dos acometidos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104441>

ID - 1589

MASTOCITOSE SISTÊMICA OU SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA EM PACIENTE COM SÍNDROME CONSUMPTIVA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

GRO Medeiros^a, C Borges LM^a, I Menezes^a, VAM Funke^b, HV Leal^b, H Borato^b, LR Saviski^b, CL Brenner Burda^b, AC Amaral^b, MK Kersul^b, BMMS Herlain^b, TD de Oliveira^b, LS Quinelato^b, PSM Mendes^b

^a Complexo Hospital de Clínicas (CHC), Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

^b Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A Mastocitose Sistêmica (MS) é uma neoplasia clonal de mastócitos cujas manifestações podem mimetizar

diversas condições, incluindo as síndromes hipereosinofílicas. A correta identificação, baseada nos critérios da Organização Mundial da Saúde (OMS), requer uma abordagem multimodal que integre achados clínicos, laboratoriais e histopatológicos da medula óssea. Relatamos o caso de um paciente com síndrome comsumptiva e eosinofilia, cujo diagnóstico final de MS foi estabelecido após intensa investigação que descartou outras causas de eosinofilia e confirmou a presença de mastócitos clonais com fenótipo aberrante, mielofibrose e triptase sérica elevada. **Descrição do caso:** Homem de 59 anos, operador de fundição, apresentou quadro de perda ponderal de 13 kg, diarreia crônica e astenia. Ao exame físico, apresentava hepatoesplenomegalia volumosa (baço de 19 cm). Os exames admissionais evidenciaram anemia, plaquetopenia e eosinofilia acentuada, tornando mandatória a investigação diferencial entre síndrome hipereosinofílica (SHE) e mastocitose sistêmica. O mielograma demonstrou alterações mielodisplásicas, e a biópsia de medula óssea revelou proliferação de mastócitos associada a mielofibrose avançada (grau MF-3). A imunofenotipagem confirmou fenótipo mastocitário aberrante (CD25+), e a triptase sérica manteve-se persistentemente elevada (>200 ng/mL). As pesquisas para BCR-ABL e JAK2 V617F foram negativas. O diagnóstico de MS foi estabelecido pelo preenchimento de um critério maior (infiltrado multifocal de mastócitos na medula óssea) e dois critérios menores (expressão aberrante de CD25 e triptase sérica >200 ng/mL), conforme a OMS. Entretanto, reconheceu-se sobreposição com outras neoplasias mieloides, incluindo síndrome eosinofílica secundária. A conduta inicial foi o início de corticoterapia, enquanto se aguardava o resultado da pesquisa de mutações em PDGFR e KIT. **Conclusão:** Este caso ilustra o desafio diagnóstico de um paciente com mastocitose sistêmica cuja apresentação inicial, marcada por hipereosinofilia proeminente e síndrome consumptiva, mimetizava uma síndrome hipereosinofílica. A elucidação diagnóstica só foi possível por meio de investigação medular completa, que evidenciou achados patognomônicos: proliferação de mastócitos com fenótipo aberrante (CD25+), mielofibrose e níveis séricos de triptase acentuadamente elevados. O relato reforça a necessidade de incluir a mastocitose sistêmica como diagnóstico diferencial em pacientes com hipereosinofilia de causa indeterminada, especialmente na presença de organomegalia, citopenias ou sintomas constitucionais. A correta classificação da doença é fundamental, pois influencia diretamente o prognóstico e a estratégia terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104442>

ID - 2816

MIELOFIBROSE PRIMÁRIA JAK2+ ASSOCIADA À LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: RELATO DE CASO

ABD Manduca, FF Camargo, ET Saito, E Kososki, JdO Nielson, JdO Martins, AL Stollenwerk, MdS Pastori, LdLM Perobelli

Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbiní (HTEJZ), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A coexistência dos marcadores BCR::ABL p210 e JAK2 V617F em neoplasias mieloproliferativas (NMPs) é rara, com prevalência estimada em torno de 0,4% dos casos testados para ambos os marcadores. Pode ocorrer por detecção simultânea dos marcadores ou por aquisição sequencial, mais comumente com o BCR::ABL p210 surgindo anos após uma NMP JAK2 V617F positiva. O presente relato descreve um caso de coexistência de LMC e MFP com BCR::ABL p210 e JAK2 V617F positivos, destacando os desafios diagnósticos e terapêuticos. **Descrição do caso:** Homem, 62 anos, apresentou quadro de síndrome consumptiva, sudorese noturna e esplenomegalia volumosa. Apresentava anemia, plaquetopenia e leucócitos de $10.770/\text{mm}^3$ com desvio para a esquerda. Biópsia de medula óssea hiperclular para a idade, com fibrose (MF-3) e dismegaricotopoese. Pesquisa positiva para BCR::ABL p210 e JAK2 V617F, cariótipo com cromossomo Ph em 100% das metáfases. Iniciou tratamento com Imatinibe 400 mg/dia, apresentando toxicidade hematológica e necessidade de suspensão do ITK no terceiro mês de uso. Evoluiu com pancitopenia grave, esplenomegalia progressiva, insuficiência renal aguda e necessidade de internação, enquanto estava temporariamente sem ITK. Dois meses após, já com recuperação hematológica parcial, foi modificado ITK para Nilotinibe 400 mg 2x/dia. Atualmente o paciente aguarda resultado de avaliação de resposta de 3 meses. A coexistência de LMC e MFP com BCR::ABL p210 e JAK2 V617F positivos é um fenômeno raro e complexo, pois trata-se da sobreposição de duas neoplasias mieloproliferativas com características moleculares diferentes. Na LMC, o gene de fusão BCR::ABL gera ativação da tirosina quinase e proliferação clonal de células mieloides. Na MFP, as mutações dos genes JAK2, CALR ou MPL levam à fibrose medular, insuficiência da hematopoiese e hematopoiese extramedular. Essa situação representa um desafio, pois o manejo deve contemplar a ação sobre ambas as doenças. Geralmente envolve terapia combinada com ITKs e agentes dirigidos ao clone JAK2 V617F positivo, além de medidas de suporte conforme necessário. Em casos refratários ou de evolução agressiva, o TCTH allogenico pode ser considerado, sendo a única opção potencialmente curativa. **Conclusão:** A coexistência das mutações BCR::ABL p210 e JAK2 V617F desafia o entendimento tradicional de que sejam mutuamente exclusivas. Exige abordagem individualizada, reconhecimento da natureza clonal da doença e uso racional de terapias combinadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104443>

ID - 1976

MIELOFIBROSE PRIMÁRIA – DADOS DE VIDA REAL E DESFECHOS EM HOSPITAL PÚBLICO TERCIÁRIO

DQ Fagundes, IOF Junior, TF Aguiar, EFK Ribeiro, LF Dornelas, DR Vieira

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil