

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 comsumptiva, 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 comsumptiva, 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 alôgênico 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