

^a DB Molecular, São Paulo, SP, Brasil

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

Introdução: A leucemia mieloide crônica (LMC) é responsável por 15 a 20% das leucemias em adultos. O grande marcador genético para a LMC é a translocação do gene BCR (localizado no cromossomo 22) com o gene ABL1 (localizado no cromossomo 9). Desta fusão temos uma proteína truncada BCR-ABL com atividade tirosina quinase intrínseca resultando em proliferação celular descontrolada da linhagem mielóide e alterando o processo de apoptose. O monitoramento da LMC é realizado através dos testes de PCR em tempo real quantitativos (rtqPCR) que detectam e quantificam o transcrito de fusão BCR-ABL. A resposta molecular maior (RMM) é definida pela queda de 3 logs em relação ao valor baseline indicando resposta favorável e auxiliando a conduta terapêutica, além de favorecer a resposta citogenética completa (CCR) a longo prazo. **Objetivos:** Avaliar o perfil de resultados obtidos durante o ano de 2024 do teste de rtqPCR para p210 e correlacionar com a resposta citogenética através da avaliação dos resultados do cariótipo em um laboratório de grande porte. **Material e métodos:** Foram avaliados 1855 resultados de testes moleculares processados durante o ano de 2024. A metodologia utilizada é a PCR quantitativa em tempo real para o BCR-ABL isoforma p210. As amostras consistiram em sangue total ou medula óssea. Todas as etapas do processo foram validadas previamente e realizadas de acordo com o procedimento operacional do laboratório. Em paralelo avaliamos a presença de resultados para o cariótipo em banda G para a avaliação citogenética. **Discussão e conclusão:** Do total de testes rtqPCR BCR-ABL p210 avaliados, 802 apresentaram resultados Negativos, 991 positivos para a presença do transcrito BCR-ABL e 63 Inconclusivos. Dentre os resultados positivos, valores corrigidos em escala internacional, temos uma distribuição de 643 (65,15%) com resultados de correlação entre 0,1 e 1%, 338 (34,25%) com correlações maiores que 100% e 6 (0,61%) que apresentaram correlações entre 2 e 99%. No estudo avaliado, 847 amostras são femininas e 1008 masculinas. A comparação entre o teste molecular e o cariótipo banda G foi limitada pelo número reduzido de amostras submetidas às duas metodologias de testes, com total de 14 casos. Dos casos avaliados, 2 (14,3%) apresentaram positividade em ambas as metodologias, e exibem carga molecular elevada (>100%), evidenciando a possível associação entre a detecção citogenética da translocação t(9;22)(q34;q11) e alta carga transcricional, apesar do N baixo. Nos demais 12 (85,7%) casos, observou-se baixa carga molecular (entre 0,02% e 0,2%) e ausência de alterações no cariótipo, o que está de acordo com a maior sensibilidade da PCR em comparação ao cariótipo convencional. Apesar do número limitado de casos com cariótipo disponível, podemos observar concordância nos pacientes com alta carga tumoral, e nos casos com ausência da translocação no Cariótipo Banda G, nota-se a maior sensibilidade do teste molecular na detecção de doença residual mínima (DRM). Esses achados reforçam a relevância da integração entre métodos moleculares e citogenéticos no monitoramento da LMC, com ênfase na interpretação clínica cuidadosa dos resultados laboratoriais.

Referências:

Kang ZJ, Liu YF, Xu LZ, Long ZJ, Huang D, Yang Y, et al. The Philadelphia chromosome in leukemogenesis. *Chin J Cancer*. 2016;35:48. doi:10.1186/s40880-016-0108-0.

Machado MP, Botelho de Souza CA, Fernandes JF, Chauffaille ML, Kerbaux FR, Lorand-Metze I, et al. Monitoring of BCR-ABL levels in chronic myeloid leukemia patients treated with imatinib in the chronic phase: the importance of a major molecular response. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2011;33:211-5. doi:10.5581/1516-8484.20110056.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104449>

ID - 1492

PERFIL DOS PACIENTES COM SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVAS ACOMPANHADOS NO AMBULATÓRIO DE HEMATOLOGIA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO RIO DE JANEIRO

VME Lins^a, KG Frigotto^a, ICR Diogo^a, EB Riscarolli^b, LN Veloso^a, BPD Santos^a, RMA Rodrigues^a, JVV Júnior^a, MCD Magalhães^a, VRGDA Valviesse^b

^a Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: As síndromes mieloproliferativas (SMPs) são neoplasias hematológicas caracterizadas pela proliferação excessiva de eritrócitos, leucócitos ou plaquetas. Incluem leucemia mieloide crônica (LMC), policitemia vera (PV), trombocitemia essencial (TE) e mielofibrose primária (MFP). Apesar de raras, têm impacto significativo na vida dos pacientes e geram custos relevantes ao sistema de saúde. **Objetivos:** Descrever o perfil epidemiológico e laboratorial de pacientes com SMPs atendidos em um hospital universitário no Rio de Janeiro. **Material e métodos:** Estudo transversal utilizando dados coletados de prontuários dos pacientes com diagnóstico de SMP acompanhados entre junho/2013 e junho/2023. Foram analisados idade, sexo, etnia, apresentação clínica e alterações laboratoriais ao diagnóstico. Os dados foram tabulados em planilhas eletrônicas, com cálculos e análises estatísticas realizadas utilizando o software Microsoft Excel. **Discussão e conclusão:** Foram analisados 114 pacientes com SMPs, sendo 38,6% com LMC, 31,6% com TE, 17,5% com MFP e 12,3% com PV. Houve predomínio do sexo feminino (55,3%), de indivíduos negros (60,5%) e média etária de 56 anos. Na PV, observou-se discreto predomínio feminino (57,1%), maioria de brancos (78,6%) e média etária de 58,5 anos, sendo a eritrocitose isolada a principal alteração laboratorial (40%). A TE apresentou expressivo predomínio feminino (80,6%), maioria de pardos (52,8%) e média etária de 54,5 anos, com trombocitose isolada em 65,6% dos casos. A MFP afetou mais homens (55%), predominou em negros (70%) e teve média etária de 66,6 anos, sendo a trombocitose isolada a alteração mais frequente (52,9%). Na LMC, prevaleceu o sexo masculino (61,4%),

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, Sauße S. Chronic myeloid leukemia. *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 trilinear, 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 10⁶/mm³; Hb: 14,1 g/dL; Ht: 48%; VCM: 103,7 fL; WBC: 5.830/mm³; plaquetas: 445.000/mm³; 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