

pacientes que foram diagnosticadas antes da terceira década de vida, e concordaram em participar do estudo. Foram avaliados dados clínicos e laboratoriais, eventos hemorrágicos e trombóticos, além de dados genéticos. **Resultados:** dos 60 pacientes com diagnóstico para TE, apenas 15% apresentaram diagnóstico antes dos 30 anos de idade. Desses indivíduos, apenas um (1,6%) apresentou múltiplos eventos hemorrágicos desde o diagnóstico. Trata-se de um paciente do gênero feminino, 33 anos, com diagnóstico clínico de trombocitemia essencial aos 25 anos (2017). Seu histórico clínico evidenciou relatos de trombose venosa profunda (2017), trombose mesentérica (2019) e dois episódios de hemorragia digestiva alta (2017). A triagem molecular de JAK2 confirmou a presença de da variante driver JAK2V617F (rs77375493: G/T; Frequência alélica variante - VAF: 50%), do haplótipo de linha germinativa 46/1 (rs10974944: G/G) e variantes da região promotora (rs6476933: C/T; rs73389454: A/C; rs1887428: G/C). Análise do éxon 9 de CALR demonstrou a presença da variante benigna rs1049481 (G/T). Valores do hemograma realizado concomitante a análise molecular encontravam-se dentro do valor de referência, exceto pela trombocitose evidente. Seu histórico de tratamento caracteriza-se pelo uso de hidroxiureia em baixa dose (1 comprimido por dia), com resposta subótima. **Discussão e conclusão:** Casos de trombose multifocal em pacientes jovens com TE são raros e correlacionam-se com a gravidade da doença e o envolvimento de fatores genéticos. O perfil genético da paciente sugere a existência de um desequilíbrio de ligação causado pela variante de 46/1, corroborado pela hipótese do solo fértil, em que o haplótipo favorece a aquisição de JAK2V617F. A ativação exacerbada de JAK-STAT confere às células JAK2V617F+ uma vantagem seletiva em termos de sobrevivência e proliferação dentro do microambiente medular. Essa ativação explica a megacariopoiese acentuada e a trombocitose associada ao perfil de alto risco trombótico observado na paciente. Além disso, estudos apontam que a presença de JAK2V617F em VAF elevada e de rs10974944 correlacionam-se a maior frequência de eventos trombóticos e hemorrágicos. A ocorrência desses eventos pode ser interpretada como um desequilíbrio hemostático característico da doença, onde a hiperreatividade dos trombócitos coexiste com a sua disfunção. o caso evidencia que a interação entre variantes genéticas em JAK2 podem contribuir para a manifestação precoce, eventos trombóticos e hemorrágicos graves em pacientes com trombocitemia essencial JAK2V617F+. Isso reforça a importância de uma vigilância clínica e manejo multidisciplinar de pacientes com esse perfil genético.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104464>

ID - 2261

TROMBOCITEMIA ESSENCIAL: ATUALIZAÇÃO NARRATIVA SOBRE ASPECTOS MOLECULARES, DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM TERAPÊUTICA

MLV Gonçalves^a, IN Amorim^a, LL Guimarães^a,
ML Xavier^a, ABDa Gomes^b, NRR Palma^a

^a Afya Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba,
Cabedelo, PB, Brasil

^b Faculdade de Medicina Nova Esperança
(FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

Introdução: A trombocitemia essencial (TE) é uma neoplasia mieloproliferativa crônica rara, caracterizada pela produção excessiva e persistente de plaquetas na ausência de causas secundárias, como infecções, inflamações ou deficiência de ferro. Essa condição pode evoluir silenciosamente, sendo identificada em exames laboratoriais de rotina, ou se manifestar por eventos trombóticos ou hemorrágicos, suas principais complicações. A compreensão atual da fisiopatologia da TE destaca mutações somáticas adquiridas, especialmente nos genes *JAK2* (presente em 50-60% dos casos), *CALR* e *MPL*, as quais desempenham papel central na proliferação celular desregulada. Essas mutações também são fundamentais para o diagnóstico diferencial entre TE e outras síndromes mieloproliferativas. **Objetivos:** Explorar os principais avanços no conhecimento sobre a fisiopatologia, manifestações clínicas, critérios diagnósticos e abordagens terapêuticas relacionadas à TE, com base em estudos científicos atualizados. **Material e métodos:** Revisão narrativa da literatura, com abordagem qualitativa e descritiva. Foram consultadas as bases de dados PubMed, SciELO e UpToDate, utilizando os descritores “Essential Thrombocythemia”, “Diagnosis”, “Treatment” e “Risk Stratification”, combinados por operadores booleanos. Incluíram-se artigos publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, com ênfase nos critérios diagnósticos e estratégias terapêuticas atuais. **Discussão e conclusão:** Do ponto de vista clínico, a TE pode cursar de forma assintomática, mas também pode se apresentar com trombose arterial ou venosa — como infarto do miocárdio, AVC e trombose venosa profunda — ou, mais raramente, com sangramentos em pacientes com plaquetose acentuada (acima de 1.000.000/mm³). O diagnóstico segue critérios da Organização Mundial da Saúde (OMS), como: contagem plaquetária sustentada >450.000/mm³, alterações histológicas específicas na biópsia de medula óssea, exclusão de outras neoplasias mieloproliferativas e presença de mutações nos genes citados. A biópsia da medula óssea permanece um exame essencial para diferenciação diagnóstica. O tratamento é guiado pela estratificação de risco trombótico, considerando idade, histórico de eventos prévios, mutações e comorbidades. Pacientes de baixo risco geralmente são tratados com ácido acetilsalicílico; já os de alto risco recebem agentes citoredutores como hidroxiureia, anagrelida ou interferon-alfa. O acompanhamento regular é essencial, incluindo avaliação clínica e laboratorial periódica, para ajustar o tratamento conforme a evolução da doença. Embora a TE apresente curso indolente em muitos casos, pode haver transformação clonal com progressão para mielofibrose ou leucemia mieloide aguda, observada em 5% a 10% dos pacientes a longo prazo. A trombocitemia essencial exige abordagem multidisciplinar, integrando avaliação clínica, genética e histopatológica. Nesse contexto os avanços no entendimento molecular da doença permitiram melhorias no diagnóstico precoce e no direcionamento terapêutico, com impacto positivo sobre o prognóstico, a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes. Portanto, a difusão desse conhecimento entre profissionais da área onco-hematológica é

fundamental para garantir condutas mais seguras e eficazes na prática clínica.

Referência:

Bacova B, Maco M, Geislerova L, Zubata I, Kozak T, Novak J, et al. Immune thrombocytopenia in a patient with essential thrombocythemia after SARS-CoV-2 infection: a case report. *Hematol Transfus Cell Ther.* 2024 Oct-Dec;46(4):469–72. doi:10.1016/j.htct.2022.03.001. PMID:35494621; PMCID: PMC9042800.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104465>

ID - 440

TROMBOCITOSE ESSENCIAL ASSOCIADA À SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDE COM TROMBOSE DE VEIA PORTA: RELATO DE CASO

A Rodrigues de Paula, C Correia Gorini, E Marques Gonçalves, F Freitas Andrade, I Stumpf Marques, L Mello De Andrade

Faculdade de Medicina de Petrópolis, Petrópolis, RJ, Brasil

Introdução: A trombose de veia porta é considerada uma trombose de sítio atípico, com múltiplas etiologias possíveis, incluindo trombofilias hereditárias ou adquiridas, neoplasias, doença hepática e/ou cirrose, lesões inflamatórias locais e/ou lesão do sistema portal. Diante desse tipo de trombose devemos investigar trombofilias, sendo essas divididas em hereditárias e adquiridas. Especificamente para o caso apresentado, sinaliza-se maior enfoque nas adquiridas como Síndrome Anticorpo Fosfolípide (SAF) e Síndrome Mieloproliferativas (SMP), como a Trombocitemia Essencial (TE). A Síndrome Anticorpo Fosfolípide é uma doença autoimune, mais prevalente no sexo feminino e seu diagnóstico é clínico-laboratorial. Manifesta-se em formas: primária, secundária e catastrófica. Para realização do diagnóstico é necessário pelo menos um critério clínico e o achado laboratorial, que deve ser positivo em duas coletas com intervalo de pelo menos 12 semanas e no máximo cinco anos antes do aparecimento das manifestações clínicas. As Síndromes Mieloproliferativas, são doenças hematopoiéticas, que se originam por proliferação clonal de um progenitor hematopoiético pluripotencial, exacerbando a hematopoiese com aumento de uma ou mais linhagens mieloides. Entre as formas BCR-ABL1 negativas, destacam-se a Policitemia Vera, a Trombocitemia Essencial e a Mielofibrose Primária, todas com anomalia na via JAK-STAT, geralmente causada por mutações dos genes janus kinase 2 - JAK2 V617F, gene do receptor da trombopoietina – leucemia mieloproliferativa - MPL ou gene da calreticulina - CALR, excludentes entre si. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 74 anos, hipertenso, apresentando ascite progressiva há 5 anos, associada a perda ponderal, dispneia e edema de membros inferiores. Realizadas múltiplas paracenteses de alívio, sem sinais clínicos ou laboratoriais de cirrose. Internado por esplenomegalia e trombocitose persistente, onde foi descoberta trombose de veia porta. Confirmada mutação JAK2 V617F e anticorpos anticardiolipina IgM e beta-2 glicoproteína

1 IgM reagentes em duas dosagens. Aspirado de medula óssea sugeriu TE. Paciente diagnosticado com duas condições trombogênicas: TE e SAF. A associação entre neoplasia mieloproliferativa crônica e síndrome autoimune representou desafio diagnóstico e terapêutico. Instituído tratamento com anticoagulação. Entretanto, o paciente apresentou diversas complicações clínicas, com várias reinternações e evoluiu a óbito. **Conclusão:** A coexistência de TE com SAF é rara e potencializa o risco de eventos trombóticos, como evidenciado neste caso. A frequência da coincidência de JAK2 V617F e SAF em trombose venosa profunda é pouco descrita e estimada em 2-3% nas populações submetidas a pesquisa de trombofilia. A trombose de veia porta como manifestação inicial deve levantar suspeita de estados trombofílicos. O diagnóstico precoce e a instituição de terapêutica combinada são cruciais para prevenir complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104466>

ID - 520

WIDESPREAD PLATELET IMMUNOMETABOLIC REPROGRAMMING CONTRIBUTES TO A THROMBOINFLAMMATORY SIGNATURE IN PHILADELPHIA-NEGATIVE MYELOPROLIFERATIVE NEOPLASMS

VL Bassan^a, PC Paolini^a, LMG Ramos^a, FR Moraes^a, L Ambrosio^a, RFM Felício^b, JSF Alves^a, AM Leopoldino^a, LGA Gardinassi^c, LH Faccioli^a, PVB Palma^d, LL Figueiredo-Pontes^e, FA Castro^a

^a Department of Clinical Analysis, Toxicology and Food Sciences, Faculdade de Ciências Farmacêuticas de Ribeirão Preto (FCFRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^b Birth Defects Epidemiology Laboratory, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Rio de Janeiro, Brazil

^c Department of Maternal and Child Nursing and Public Health, Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto (EERP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^d Blood Center Foundation of Ribeirão Preto, University Hospital of Ribeirão Preto, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

^e Department of Clinical Images, Hematology and Clinical Oncology, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, Brazil

Introduction: Philadelphia-negative myeloproliferative neoplasms (MPN), including polycythemia vera (PV), essential thrombocythemia (ET), and primary myelofibrosis (MF), are hematological malignancies driven by gain-of-function mutations in the JAK2, CALR, and MPL genes. Chronic inflammation significantly contributes to MPN pathogenesis and cardiovascular disorders such as thrombosis, stroke, and bleeding, which remain the main cause of patients' morbidity