

## RELATOS DE CASO - 12. TECIDO MEDULAR ÓSSEO (TMO)

### **A FALTA DE ACESSO AO PAINEL MOLECULAR NA MIELOFIBROSE PRIMÁRIA CULMINANDO NA INDICAÇÃO TARDIA DO TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA ALOGÊNICO– RELATO DE CASO**

*Paola Bitar De Mesquita Abinader (polabitar@gmail.com)*

*Anna Júlia Dantas Garcia (annajuliadantasgarcia@gmail.com)*

*Luigie Antonio Silva Xavier (luigie\_xavier@hotmail.com)*

*Márcio Augusto Moraes Alvarez (marcioamalvarez@gmail.com)*

*Mateus Adjair Da Silva Pereira (madjair.med@gmail.com)*

*Roberta Figueiredo Pamplona (roberta.pamplona@outlook.com)*

*Camila Marca De Veiga Cabral (camimarca@yahoo.com.br)*

**Introdução:** A Mielofibrose Primária(MFP) é a mais agressiva das neoplasias mieloproliferativas crônicas Filadélfia negativas, é rara e acomete principalmente idosos, o qual contraria a faixa etária do paciente descrito no relato. Existem diversos tratamentos para MFP, incluindo uso de medicações orais ou Transplante de Medula Ósseo(TMO), sendo necessária a comprovação de certos genes mutados no painel molecular para inclui-lo nessa modalidade.**Descrição do caso:** Paciente, sexo masculino, 24 anos, com quadro arrastado de astenia, sonolência, dor óssea, mialgia, dor abdominal e plenitude gástrica, apresentando no exame físico esplenomegalia grau 3. No hemograma a única alteração era trombocitose (953.000/mm<sup>3</sup>) e a biópsia de medula óssea era hiper celular, normomaturativa, com elementos pleomórficos

e dismórficos da série megacariocítica, presença de agregados frouxos e coesos e trama de reticulina grau 2. Cariótipo normal, mutação no gene JAK2 V617F positiva e PCR para BCR/ABL negativo, fechou-se diagnóstico de MFP fase fibrótica e iniciou-se terapia citoredutora com Hidroxiuréia 1g/dia VO, tendo permanência das queixas, trocou-se para Jakavi, o qual gerou redução significativa da esplenomegalia e sintomas relacionados. Foi solicitado Antígeno Leucocitário Humano do paciente e de seus irmãos, o qual foi 100% de compatível com doador aparentado. Já o painel de mutações para neoplasias mielóides está pendente por não acessibilidade. O caso se torna desafiador por tratar de um jovem, o qual tem longa expectativa de vida, comprometimento da qualidade de vida e única possibilidade curativa associada ao TMO alogênico. Sendo assim, utilizou-se sistemas de estratificação prognóstica, como o International Prognostic Scoring System, IPSS dinâmico e DIPSS-Plus, que classificou-o em baixo risco e consequentemente não indicou o TMO. Porém, recentemente surgiram novos modelos prognósticos, como MIPSS-70 e sua versão 2.0, identificando mutações em reguladores epigenéticos, genes de emendas e genes transformadores leucêmicos, incluindo um grupo de “Alto Risco molecular” se houver presença no painel molecular. Conclusão: A falta de acesso ao painel molecular para MFP culmina em uma indicação mais tardia de TMO, em um momento de performance status pior do paciente, sendo assim, é necessário a incorporação de novas tecnologias e acessibilidade para estar disponível a todos, pois o estudo genético faz-se fundamental para estadiar e prover maior qualidade de vida a esse paciente.