apresentou melhora das lesões após corticoterapia. Também realizou suporte transfusional e foi submetido a pesquisa de mutação UBA1, sendo identificada variante UBA1:c.1741+15G>A mutada. No momento, o paciente encontra-se em bom estado clínico aguardando transplante de medula óssea alogênico. **Conclusão:** A mutação em UBA1, embora de significado incerto, é relevante frente ao contexto clínico, remetendo à síndrome VEXAS. Embora distinta, pode coexistir com SMD. VEXAS vem do inglês Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, Autoinflammatory, Somatic. A causa é uma mutação somática no gene UBA1 (cromossomo X), adquirida. Os vacúolos são vistos em células progenitoras mielóides e eritróides. A enzima E1 refere-se à enzima ativadora de ubiquitina codificada por UBA1, levando a um defeito na ubiquitinação de proteínas levando a inflamação sistêmica crônica, alterações hematológicas e geralmente leva à atribuição de vários diagnósticos clínicos, incluindo síndrome de Sweet, policondrite recidivante, poliarterite nodosa e arterite de células gigantes. Além disso, os pacientes podem sofrer de um espectro de problemas hematológicos, incluindo malignidades hematológicas, principalmente SMD. Tratamento é com corticoides e imunossupressores. Agentes hipometilantes ou transplante de medula óssea alogênico fazem parte do tratamento de SMD associada. Portanto trata-se de um caso raro de SMD com características inflamatórias sistêmicas e mutação UBA1, configurando um possível quadro do espectro da síndrome VEXAS, protótipo para uma nova classe de "doenças hematoinflamatórias". Essas doenças seriam definidas por mutações somáticas em células hematopoiéticas, inflamação sistêmica e o potencial de evoluir para neoplasias hematológicas.

Referência:

Grayson PC, Patel BA, Young NS. VEXAS syndrome. Blood. 2021;137(26):3591–4. doi: 10.1182/blood.2021011226.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104898

ID - 2342

SÍNDROME MIELODISPLÁSICA: AVALIAÇÃO EPIDEMIOLÓGICA NO BRASIL

DM Lobert, AOG Golineli, VA Bastos, FS Botelho, AdS Carneiro, LMd Carvalho, BDG Deeke, HS Lemos, HM Teano, LN Melo

Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

Introdução: Síndrome Mielodisplásica (SMD) é uma neoplasia definida pela proliferação de um clone de células-tronco hematopoiéticas com mutações no DNA, em sua maioria adquiridas (somáticas), caracterizando uma hematopoiese ineficaz, citopenia persistente e, a depender do tipo, alto risco de evolução para Leucemia Mieloide Aguda (LMA).[1] O diagnóstico baseia-se em citopenia persistente não explicada por outra causa e displasia morfológica na medula óssea e/ou alterações citogenéticas específicas, afetando principalmente idosos[1]. Apesar do avanço no conhecimento molecular e clínico da SMD, há poucos trabalhos epidemiológicos sobre a doença no Brasil, motivo do desenvolvimento deste estudo. **Objetivos:** Busca-se analisar o perfil epidemiológico da SMD no Brasil, considerando sexo, faixa etária e a distribuição temporal dos casos, a fim de identificar os perfis populacionais mais atingidos e padrões relevantes para a compreensão da doença. **Material e métodos:** Este estudo retrospectivo e descritivo analisou dados de mortalidade por SMD, obtidos no Atlas de Mortalidade por Câncer (INCA), selecionando o CID-10 (D46) no período de 1996 a 2023. Sendo uma base de domínio público, não houve necessidade de submissão ao comitê de ética. A organização dos dados foi feita no Microsoft Excel, e a seleção no Atlas utilizou os modelos de filtragem 1, 2 e 10. **Resultados:** De 1996 a 2023 registrou-se um total de 16.647 óbitos por SMD. Em relação ao total de óbitos notificados no Brasil, o percentual de óbitos pela neoplasia aumentou de 0,01% em 1996 a 0,08% em 2023 – de 127 para 1.131 casos, em valores absolutos. Por faixa etária, destaca-se as mortes a partir dos 60 anos, somando 14.054 casos. Por sexo, há uma leve predominância do masculino, com 8.693 óbitos em relação aos 7.950 do feminino (4 casos o sexo não foi informado). Contudo, entre as mortes na faixa de 80 anos ou mais, ocorre uma inversão, com 3.344 óbitos no sexo feminino e 3.145 no masculino. Quanto à proporção de mortes em relação a todas as neoplasias, nota-se um crescimento da taxa ao longo do período, com um expressivo aumento entre 1996-1998 (0,09%) e 1999-2003 (0,22%) e mantendo um crescimento sustentado até 2014 (0,43%), a partir do qual manteve-se constante até 2023. **Discussão:** Os óbitos por SMD cresceram notoriamente no período, com aumento absoluto de 791% e 411% comparado ao percentual de óbitos por todas as neoplasias. Essa elevação, a despeito de avanços no tratamento (hipometilantes e transplante de medula óssea), pode dever-se ao melhor diagnóstico proporcionado pelos avanços médicos e ao envelhecimento da população. O perfil populacional mais afetado encontrado foi de homens acima de 60 anos. Embora a literatura não justifique a prevalência por sexo, sendo um viés deste estudo, a questão etária é bem compreendida, com maior risco em idade avançada devido a mutações senis e ao tempo de exposição à fatores de risco diversos[1]. Consoante com a literatura, encontrou-se alta proporção de óbitos acima dos 60 anos, nesta análise constatado 84%. **Conclusão:** Alinhado à literatura, confirma-se o perfil de risco aumentado para idosos acima de 60 anos. Relata-se também um aumento expressivo de óbitos por SMD no Brasil no período. Assim, justifica-se a necessidade de se expandir o conhecimento acerca dessa neoplasia, visando melhorar o prognóstico desses pacientes.

Referência:

1. Cazzola M. Myelodysplastic syndromes. N Engl J Med. 2020 Oct 1;383(14):1358–74. doi: 10.1056/NEJMra1904794.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104899