

Moderação: Comissão Científica

PO30 - 26 ANOS DE TRANSPLANTE ALOGÉNICO DE PROGENITORES HEMATOPOIÉTICOS EM SÍNDROMES DE FALÊNCIA MEDULAR CONGÉNITAS

D. Viegas, A Moreira, S Jorge, G Teixeira, I Ferreira, MJ Gutierrez, N Miranda, FL Costa, M Abecasis
(*Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Dr. Francisco Gentil*)

Os Síndromes de falência medular (SFM) congénitas como a Anemia de Fanconi (AF), Trombocitopenia amegacariocítica congénita (TAC), Anemia e Blackfan-Diamond (ABD) e Neutropenia Congénita (NC) são doenças raras, diagnosticadas maioritariamente nos primeiros anos de vida, cuja única terapêutica curativa é o alo-transplante de progenitores hematopoéticos (AloTPH).

Objetivo/Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes (dts) com AF, TAC, ABD e NF, submetidos AloTPH numa unidade de transplante medular entre Fevereiro/1992 e Março/2018. Analisadas características demográficas, clínicas, tratamento de suporte e transplantação e evolução. A análise descritiva de sobrevivência foi realizada pelo método de Kaplan-Meier.

Resultados: Identificados 27 dts: 17 com AF (53% homens), 5 ABD (40% homens), 3 TAC (1 homem) e 2 NC; idade mediana ao diagnóstico de 7 anos [0-19], 5 meses [0-29], 2 anos [1-2] e 2 meses, respectivamente.

4 dts com AF foram tratados com corticóide (3 com androgénio); todos os dts com ABD e 1 com TAC receberam corticoterapia. As NC foram tratadas com G-CSF.

O tempo mediano do diagnóstico até aloTPH foi de 40, 55, 14 e 25 meses nos dts com AF; ABD, TAC e NC, respectivamente.

63% foram submetidos a aloTPH de dador não relacionado. A fonte de progenitores hematopoéticos foi medula óssea em 70%; PBPCs em 22% e sangue do cordão umbilical (SCU) em 8%.

13/17 dts com AF foram condicionados com esquema de intensidade reduzida com Fludarabina (Flu); 4 destes com *total body irradiation* (TBI) e ciclofosfamida. Depleção de linfócitos T foi realizada com Alemtuzumab num doente e ATG nos restantes. Os dts com ABD, TAC e NC foram condicionados com esquemas mieloablativos com bussulfano (tiotepa em 50%).

O nº mediano de células nucleadas e de CD34+ infundidas foi de $5 \times 10^8/\text{Kg}$ e $4,6 \times 10^6/\text{Kg}$.

81,5% apresentaram enxertia completa. 4 dts com falência de enxerto foram re-transplantados com produto do mesmo dador.

37% apresentou doença do enxerto contra hospedeiro aguda (DECH) grau II-IV. 50% manifestaram DECH crónica, mantendo-se 8 dts sob imunossupressão à data da análise.

2 dts com AF apresentaram neoplasia pós-alloTPH, ambos condicionados com TBI.

8 dts faleceram (4 AF, 1 ABD, 1 TAC, 1NC)), 7 por morte relacionada com transplante. Com uma mediana de follow-up de 8,9 anos, a taxa de sobrevivência global aos 5 e 10 anos foi de 75% e 70%.

Conclusão: O aloTPH constitui uma opção curativa nos doentes com SFM apesar da morbilidade e mortalidade associada ao procedimento.