

^a Hospital Federal de Bonsucesso (HFB), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A neoplasia de células dendríticas blásticas plasmocitoides (NCDBP) é uma neoplasia rara, que normalmente se apresenta com lesões cutâneas. O prognóstico é reservado e o tratamento baseia-se em protocolos de quimioterapia (QT) utilizados no tratamento de leucemias agudas ou linfomas, seguido de transplante alogênico de medula óssea (aloTMO) em pacientes elegíveis. **Objetivo:** Descrever as características clínicas, protocolos de tratamento e evolução dos pacientes portadores de NCDBP tratados no INCA. **Material e métodos:** Foram identificados 8 pacientes com NCDBP. Os dados foram colhidos do prontuário físico e eletrônico. Todos os pacientes foram diagnosticados através de biópsia cutânea. **Resultados:** Caso 1: Homem, 62 anos, lesões tumorais em 80% da superfície corporal, além de linfonodomegalias. Medula óssea com 2,5% infiltração e cariótipo t(3;10) e tri(3). Iniciou protocolo HCVD, porém foi refratário a QT e faleceu 73 dias após o diagnóstico. Caso 2: homem, 63 anos, lesão tumoral em ombro esquerdo e linfonodomegalia axilar e inguinal bilateral. Medula óssea com 27% de infiltração e cariótipo normal. Iniciou protocolo HCVD, porém faleceu de choque séptico após o primeiro ciclo 75 dias após diagnóstico. Caso 3: homem, 36 anos, lesão nódulo-tumoral em abdome e linfonodomegalia axilar esquerda. Medula óssea com 45% de infiltração, sem mitose. Iniciou protocolo 7+ 3, seguido de aloTMO aparentado em remissão. Apresentou recidiva cutânea e em SNC 6 meses após o TMO e faleceu 1 ano e 3 meses após o diagnóstico. Caso 4: homem, 52 anos, lesões tumorais em tronco e MMSS. Infiltração 0,16% da medula óssea, sem avaliação citogenética. Tratado com 6 ciclos de HCVD atingindo RC. Progressão durante o pré transplante e óbito por doença refratária 2 anos e 3 meses após diagnóstico. Caso 5: mulher, 52 anos, lesões tumorais em face, tronco e membros. Medula óssea com 0,26% de infiltração, sem avaliação citogenética. Tratada com 6 ciclos de HCVD, atingindo RC, mas com recidiva precoce sistêmica, ocular e SNC e óbito 8 meses após o diagnóstico. Caso 6: homem, 37 anos, tumoração em coxa esquerda. Medula óssea com 1% infiltração, cariótipo normal. Iniciou protocolo 7+ 3, seguido de aloTMO aparentado em remissão. Recidiva cutânea e em SNC 3 meses após o transplante e óbito por doença refratária 1 ano e 4 meses após o diagnóstico. Caso 7: homem, 75 anos, nódulos tumorais em face, tronco e membros. Medula óssea sem infiltração. Iniciou tratamento com protocolo CHOP, encontrando-se no 6º ciclo. Caso 8: mulher, 54 anos, lesão tumoral braço direito. Medula óssea sem infiltração. Realizou tratamento com HCVD por 6 ciclos e mantém RC 6 anos após o diagnóstico. **Discussão:** Todos os pacientes apresentavam lesões cutâneas ao diagnóstico e 75% evidenciaram infiltração medular. O protocolo inicial variou entre HCVD (5 pacientes), 7+3 (2 pacientes) e CHOP (1 paciente). 2 pacientes foram submetidos a aloTMO em RC, porém ambos recidivaram com acometimento sistêmico e em SNC. 2 pacientes estão vivos e sem evidência de doença (1 ainda em tratamento). O tratamento de escolha para indução de remissão é o tagraxofusp, porém essa medicação não encontra-se

disponível no Brasil, onde os pacientes recebem preferencialmente protocolos utilizados em LLA, seguido de aloTMO quando elegíveis. **Conclusão:** A NCDBP é uma doença rara e agressiva, com prognóstico reservado. No Brasil, o tratamento baseia-se em QT, seguido de aloTMO em pacientes elegíveis, mas com resultados desapontadores.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.315>

ALTERAÇÕES CITOGENÉTICAS SECUNDÁRIAS EM PACIENTES COM T(8;21)(Q22;Q22) OU INV(16)(P13Q22)

DA Cornélio, TTAD Reis, JM Silva, BF Gamba, LB Queiroz, N Ortigara, ES Fontenele, JA Barbosa, TA Sousa, BA Topázio

Sabin Medicina Diagnóstica, Brasil

Objetivo: Leucemia Mieloide Aguda (LMA) é um grupo heterogêneo de leucemias definido por alterações citogenéticas recorrentes, incluindo os rearranjos no complexo de transcrição “core-binding factor” (CBF), um regulador essencial da hematopoiese normal. CBF-LMA é citogeneticamente definido pela presença da t(8;21)(q22;q22), envolvendo os genes RUNX1/RUNX1T1 ou pela inv(16)(p13q22)/t(16;16)(p13;q22), que envolve os genes CBFβ/MYH11. Ambas as alterações apresentam prognóstico favorável, sendo consideradas doenças muito parecidas e de tratamento similar. Entretanto, em torno de 40% dos pacientes com CBF-LMA vão à óbito por falha no tratamento, o que pode ser causado pela ocorrência concomitante de outras mutações genômicas. O objetivo deste estudo retrospectivo é descrever a frequência de alterações cromossômicas secundárias (ACS) na medula óssea de pacientes com CBF-LMA e verificar as diferentes ACS entre pacientes com t(8;21) e inv(16). **Material e métodos:** Dados de 40 cariótipos de medula óssea de 34 pacientes com CBF-LMA foram coletados no Setor de Citogenética do Sabin Medicina Diagnóstica, diagnosticados no período de abril de 2017 até julho de 2022. As alterações foram detectadas pela análise GTW por cariotipagem convencional, seguindo o ISCN. **Resultados:** Foram analisados 10 cariótipos de 10 pacientes com t(8;21) e 30 cariótipos de 24 pacientes com inv(16). A t(8;21) foi observada em 8 homens e 2 mulheres, com média de idade de 35,2 anos. Dentre estes, 70% dos pacientes apresentaram ACS, sendo a perda do Y presente em 50% das amostras, ocorrendo também trissomias do 8 e do 22, perda do X e del(9q). Já a inv(16) foi detectada em 14 homens e 10 mulheres, com média de idade de 49,8 anos. Dentre estes, 53% das amostras apresentaram ACS, sendo a trissomia do 22 a mais frequente (33%), seguida das trissomias do 8, 9 e 21, respectivamente. Além das ACS numéricas, nas amostras de inv(16) foram detectadas ACS estruturais em 27% das amostras, envolvendo mais frequentemente o cromossomo 7. **Discussão:** A perda de cromossomos sexuais X ou Y, e del(9q) foram observadas apenas em LMA com t(8;21), entretanto o significado prognóstico apresenta resultados conflitantes na literatura. A trissomia do 22 esteve presente nos dois tipos de leucemia, sendo mais prevalente na inv(16), o que é consistente com estudos anteriores. A trissomia do 8 também é uma ACS com resultados

diferentes em relação ao impacto no curso da doença para ambas as CBF-LMA. No presente estudo ACS estruturais foram vistas apenas na inv(16), e têm sido associadas a uma sobrevida mais curta por outros autores. **Conclusão:** Certas ACS são mais prevalentes e ocorrem somente em uma das CBF-LMA. Nosso estudo apontou heterogeneidade entre as ACS nos casos de t(8;21) e inv(16), o que corrobora com a literatura, porém para estratificar os paciente de acordo com as ACS é necessário estudos mais robustos para o esclarecimento do real impacto delas no prognóstico e sobrevida dos pacientes com CBF-LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.316>

CANDIDÍASE BOLHOSA DISSEMINADA – RARA APRESENTAÇÃO DE INFECÇÃO FÚNGICA INVASIVA NUM PACIENTE COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

ACLD Nascimento, PK Souza,
JZMD Nascimento, JDA Rocha, LFA Camargo,
FGB Chaves, CP Marques, AL Oliveira,
ACV Lima, N Hamerschlag

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo,
SP, Brasil

Introdução: Pacientes em quimioterapia estão sujeitos a complicações relacionadas à terapêutica, sendo a neutropenia uma das toxicidades mais graves. Nesse contexto de imunossupressão, a infecção fúngica invasiva se torna um evento de alto risco a ser investigado. **Relato de caso:** Paciente feminina, 58 anos, com diagnóstico de Leucemia Mieloide Aguda (LMA), com mutações de alto risco (DNMT3A, RUNX1, FLT3 ITD), recebeu tratamento de indução com esquema 3+7 (idarubicina + citarabina) e midostaurina. Após indução, apresentou neutropenia febril, evoluindo com choque séptico por *Candida tropicalis*, sensível a equinocandinas, por provável foco inicial na região vulvar. Iniciado tratamento com micafungina. Dois dias após apresentou piora clínica e o aparecimento de inúmeras microvesículas com conteúdo claro, eritematopurpúricas, isoladas, raramente confluentes, disseminadas por todo corpo. Realizado biópsia da lesão cutânea e coletado material da secreção vesicular para culturas de fungos e bactérias. Os resultados foram compatíveis com uma infecção fúngica, sendo visto o fungo no fragmento de pele e isolado uma *Candida tropicalis* na cultura da secreção. Evoluiu com quadro grave, instabilidade clínica, embolia séptica para pulmões e sistema nervoso central. Optou-se por transfusão de granulócitos e troca terapêutica para caspofungina associado anfotericina B por 5 dias, seguido de caspofungina por 20 dias. As lesões cutâneas involuíram progressivamente. Apresentou melhora clínica e hemodinâmica, recebendo alta hospitalar após 4 meses para prosseguimento de terapêutica para LMA. **Discussão:** No contexto de doenças hematológicas, terapia quimioterápica e a consequente neutropenia, o risco de uma infecção fúngica invasiva é elevado. Segundo Hachem et al., os microrganismos mais comuns nesse cenário são: *C. glabrata* e *C. krusei*. A disseminação hematogênica pode atingir diversos órgãos, levando a manifestações cutâneas,

oculares, renais, valvares e até neurológicas. As manifestações cutâneas mais relacionadas com a candidemia são descritas como lesões papulosas disseminadas. A apresentação bolhosa foi raramente descrita anteriormente, mas no contexto de imunossupressão deve sempre ser aventada. Mesmo com hemoculturas negativas, o diagnóstico pode ser confirmado a partir da biópsia cutânea e cultura da secreção da vesícula. Suster & Rosen, em relato semelhante, descreveram um quadro de lesões bolhosas, confluentes, hemorrágicas, pós quimioterapia para linfoma de células T mediastinal com hemoculturas negativas e cultura da lesão positiva para com *Candida tropicalis*. A mortalidade de quadros de choque séptico por candidemia com terapêutica adequada pode chegar a 64%. **Conclusão:** A manifestação cutânea bolhosa por *Cândida*, apesar de rara, é possível, e surge num cenário de agravamento da disseminação hematogênica da infecção, sendo associado a altas taxas de mortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.317>

IDENTIFICAÇÃO POR MLPA DIGITAL DE ALTERAÇÕES GENÉTICAS RELEVANTES EM PACIENTES IKZF1PLUS COM LLA-CPB

CB Blunck^a, TC Barbosa^a, BA Lopes^a,
CAP Poubel^b, MB Mansur^c, M Emerenciano^a

^a Grupo de Leucemias Agudas RioSearch, Instituto
Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Laboratório de Bioinformática e Biologia
Computacional, Instituto Nacional de Câncer
(INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Department of Paediatrics, Children's Hospital,
John Radcliffe Hospital and MRC Weatherall
Institute of Molecular Medicine (WIMM), University
of Oxford, Oxford, Reino Unido

Introdução: A leucemia linfoblástica aguda de células precursoras B (LLA-CPB) é classificada pela ocorrência de alterações genéticas. As alterações de número de cópias (CNAs) em genes relacionados ao desenvolvimento de células-B, como por exemplo, as deleções em IKZF1 (IKZF1del), têm sido associadas a um aumento na taxa de recaída e prognóstico desfavorável. O subgrupo IKZF1plus é definido pela coocorrência de IKZF1del e de deleções em CDKN2A, CDKN2B, PAX5 ou na região pseudoautossômica 1 (PAR1), na ausência de deleções de ERG. Os pacientes com este perfil genômico apresentam um pior prognóstico e maior risco de recaídas. Desta forma, nosso trabalho visa identificar novas alterações genéticas associadas com IKZF1plus em LLA-CPB através do ensaio de MLPA digital. **Materiais e Métodos:** Amostras de pacientes pediátricos e adultos diagnosticados com LLA-CPB foram caracterizadas por RT-PCR, FISH e MLPA convencional (ensaio P335). Com isso, foi possível definir os perfis de CNAs para a caracterização dos três grupos estudados: IKZF1plus, IKZF1del não plus e IKZF1selvagem. Dessa forma, 25 pacientes foram incluídos para uma caracterização genética mais completa pela técnica de MLPA digital. Para a validação dos resultados encontrados na coorte de descoberta do estudo, utilizamos dados de WGS de 126 pacientes com LLA-CPB (ALL Expansion