

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