

do 21 e histórico de defeito do septo atrioventricular corrigido ainda quando lactente, permanecendo com insuficiência cardíaca congestiva residual. Buscou atendimento em hospital terciário devido fraqueza, palidez intensa e hipoatividade. Conforme hemograma inicial, apresentava hemoglobina de 2,0 g/dL, além de plaquetopenia e leucocitose com múltiplos blastos. Realizada imunofenotipagem de sangue periférico compatível com leucemia mieloide aguda M7, com cariótipo complexo: 48,XX,r(17)(p11.2q25),+21c,+21[20] / 47,XX,+21, sendo iniciado protocolo AAML 0431, negatizando medula óssea em 1 mês, todavia, apresentou, em novas coletas, doença residual da medula (DRM) persistentemente positiva, sendo então utilizado citarabina semanal como forma de reindução. Todavia, voltou a apresentar blastos em sangue periférico. Como terapia de resgate, seguiu-se o protocolo FLAG, tendo intercorrência infecciosa grave por neutropenia febril, optando por diminuir a dose. Paciente obteve DRM negativa após primeiro ciclo de indução, mas após 3 ciclos houve reaparecimento de blastos no sangue periférico, sendo optado, então, por medidas de conforto exclusivo, evoluindo a óbito. **Discussão:** A SD usualmente manifesta-se com diversas malformações congênitas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e alterações da fisiologia usual. No aspecto hematológico, esses paciente costumam apresentar policitemia, macrocitose não relacionada à vitamina B12 e/ou leucopenia.. A leucemia mieloide associada à síndrome de Down (LMA-SD) é uma forma única de leucemia infantil, apresentando uma incidência 150 vezes maior nessas crianças em comparação a crianças com leucemia mieloide aguda sem SD na mesma faixa etária. Quanto ao tratamento, um dos protocolos preferenciais para o tratamento da LMA-SD atualmente é o AAML0431, visto que este inclui doses reduzidas de Daunorubicina para prevenção de cardiotoxicidade, condição presente em até 50% dos pacientes com SD. **Conclusão:** O manejo do ML-DS é complexo mas os resultados geralmente são excelentes, com uma sobrevida livre de eventos (EFS) em cinco anos de aproximadamente 90% dos casos; cenário contrário ao das crianças sem trissomia 21 portadoras de LMA, o qual apresenta um prognóstico bastante reservado. O tratamento, no entanto, está associado a uma significativa toxicidade, as quais podem ser intoleráveis quando combinadas com outras anomalias presentes nesses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.474>

REMISSÃO ESPONTÂNEA DE LMA TP53 MUTADO: UM RELATO DE CASO

GMG Fontoura, AVN Amorim, RL Baptista,
ACAA Lima, RC Araújo, FM Nucci

Instituto D'Or de Ensino e Pesquisa (IDOR), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de um homem de 68 anos com Leucemia Mieloide Aguda (LMA) portador de mutação TP53 e cariótipo complexo, não elegível para tratamento intensivo, que apresentou remissão espontânea da doença após recaída decorrente da interrupção do tratamento. **Material e métodos:**

O relato de caso foi baseado nas informações registradas no prontuário médico. A avaliação da doença e de resposta ao tratamento foram realizadas por meio de hemograma, mielograma, imunofenotipagem da medula óssea e cariótipo. As mutações genéticas foram investigadas usando a técnica de Next-Generation Sequencing (NGS). **Resultados:** O paciente, diagnosticado com LMA com mutação do gene TP53, não sendo candidato a tratamento intensivo, iniciou o tratamento com azacitidina e venetoclax. Porém, no D18 do tratamento, evoluiu para aplasia de medula e sepse, necessitando de suporte com ventilação invasiva, drogas vasoativas e hemodiálise. Além disso, desenvolveu lesões de pele violáceas difusas com centro necrótico, sendo submetido a biópsia, que diagnosticou fusariose invasiva. O paciente perdeu a visão do olho esquerdo, e a Ressonância Nuclear Magnética (RNM) da órbita evidenciou lesão ocular que precisou ser tratada com enucleação, confirmando o diagnóstico de fusariose. A avaliação de doença no D21, constatou remissão hematológica completa com doença residual mínima (DRM) não mensurável. Teve o tratamento quimioterápico interrompido quando houve a necessidade de ventilação invasiva, e pela perda de performance status não deu continuidade ao tratamento, resultando em recaída da doença. Posteriormente, o paciente recebeu alta para cuidados de fim de vida em um hospital de longa permanência, sem tratamento específico, quando ocorreu remissão espontânea, mantendo-se por 11 meses com a doença em remissão. Em abril de 2022, o paciente apresentou recaída da doença, sendo reiniciado o tratamento com azacitidina e venetoclax, com remissão hematológica completa após um ciclo e em tratamento até o momento, totalizando uma sobrevida global de 26 meses. **Discussão:** A remissão espontânea da leucemia mieloide aguda é um fenômeno raro e pouco compreendido, no qual as células leucêmicas desaparecem do sangue e da medula óssea sem tratamento específico. O tratamento padrão para a LMA é a quimioterapia, seguida ou não de transplante de medula óssea, dependendo da estratificação de risco da doença. No entanto, alguns casos de remissão espontânea foram relatados na literatura médica, geralmente associados a infecções graves, uso de antibióticos, vacinação ou gravidez. Os mecanismos envolvidos na remissão espontânea ainda são desconhecidos, mas podem envolver uma resposta imune antitumoral, uma diferenciação celular induzida por fatores externos ou uma apoptose seletiva dos blastos. A remissão espontânea da LMA é geralmente de curta duração, pois a leucemia retorna na maioria dos casos dentro de alguns meses ou anos. **Conclusão:** A LMA com mutação TP53, tem um prognóstico extremamente desfavorável e geralmente apresenta-se como uma doença mais agressiva. No entanto, esse paciente apresentou uma sobrevida global que superou as expectativas descritas na literatura para um tratamento de baixa intensidade. Esse resultado se deve em grande parte ao período prolongado de remissão espontânea. A remissão espontânea da LMA é um evento clínico importante que pode fornecer pistas para o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas e para o entendimento da biologia da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.475>