

ponderal não quantificada. Exame inicial evidenciou pancitopenia (Hb 7.8 g/dL, leucócitos de 600/mm³ com 84/mm³ neutrófilos e 24.000/mm³ plaquetas) associado a alteração de INR (1,65). Realizado mielograma com presença de 77% de blastos granulares, alguns com núcleo convoluto, hipergranular e com projeções citoplasmáticas sugestivas de LPA. Foi iniciado ácido transretinoico (ATRA). A investigação adicional revelou cariótipo complexo - 46,XX, t(3;15;17)(p13;q22;q21),del(6)(p21) [20]. Foi iniciado o protocolo PETHEMA, sem intercorrências. A paciente atingiu remissão completa com PML-RARA negativo após indução. Atualmente a paciente segue em manutenção, mantendo remissão molecular. **Discussão:** Embora a t(15;17) seja a mais característica, outras alterações adicionais podem ocorrer em casos de LPA. Em estudo com 284 pacientes, 26 foram identificados com anomalias cromossômicas adicionais, complexas ou variantes no diagnóstico ou na recidiva. Algumas dessas aberrações cromossômicas foram associadas a morfologia e resposta medicamentosa atípicas. A análise dos dados de indução de remissão e sobrevida mostrou que a presença de anomalias cromossômicas adicionais estava relacionada a pior prognóstico, tendo uma sobrevida global de 70% em comparação a 91% de pacientes com cariótipo simples. Este mesmo trabalho mostrou possível influência em relação à resposta ao tratamento, tendo 1 caso com resistência ao ATRA. **Conclusão:** A presença da t(15;17) geralmente está associada a um bom prognóstico devido à eficácia das terapias direcionadas. Aberrações citogenéticas menos comuns permanecem incertas quanto ao prognóstico e resposta ao tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.620>

PREVALÊNCIA DA FUSÃO BCR-ABL1 P190 EM AMOSTRAS LABORATORIAIS

PV Macedo^a, AA Gomes^a, PY Nishimura^a, LGV Nova^a, D Moratori^a, KT Igari^a, LMR Janini^b, CAD Santos^a

^a DB Molecular, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As duas principais isoformas da tirosina quinase BCR-ABL oncogênica p210 e p190, são expressas na translocação do Cromossomo Filadélfia (Ph), produto resultante de uma translocação recíproca entre os cromossomos 9 e 22 (t9;22) que dá origem a um gene de fusão BCR-ABL1. Enquanto p210 é um marcador diagnóstico prevalente em Leucemia Mieloide Crônica, o p190 está mais frequentemente associado às Leucemias Linfoblásticas Agudas. O mRNA de fusão e1a2 e e1a3 codificam p190. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência da fusão BCR-ABL p190 e a frequência das variantes e1a2 e e1a3 em amostras de um laboratório de grande porte no Brasil. **Material e métodos:** Avaliamos a prevalência da fusão BCR-ABL1 p190 e a frequência das variantes de transcrição em amostras laboratoriais coletadas de diversas regiões do Brasil no período de 01/2023 a 12/2023, totalizando 338 amostras. As amostras foram submetidas a RT-PCR qualitativo multiplex para detecção do transcrito p190. Os

dados foram analisados respeitando a Lei n°13.709/2018, garantindo a confidencialidade dos dados dos pacientes. **Resultados e discussão:** Em um total de 338 amostras processadas no ano de 2023 para pesquisa diagnóstica do transcrito BCR-ABL1, apenas 1% (2 amostras) foram detectadas para o mRNA de fusão e1a2. Dos resultados detectados, 100% das amostras pertenciam ao sexo masculino (n = 2), destas amostras, uma era de adulto com 51 anos e a outra de criança com 7 anos de idade. Em ambos os casos, os pacientes estavam em pesquisa diagnóstica para LLA. Em um estudo de Azevedo e colaboradores (2014) também encontraram uma maior prevalência no sexo masculino com uma idade média de 33 anos em pacientes com LLA. **Conclusão:** O estudo teve uma maior frequência de casos de LLA com mRNA de fusão e1a2 no sexo masculino. A identificação do transcrito de fusão em pacientes com leucemia é importante para um melhor entendimento do prognóstico e da resposta à terapia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.621>

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS LEUCEMIAS NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA DA REGIÃO SUDESTE DE 2019 A 2023

GS Guerato^a, GDS Almeida^b, LV Rodrigues^b, YS Moura^c, LHMSG Gracioli^d, RT Peixoto^e, PFDS Souto^e, GAD Santos^a, EC Silva^f, JPV Batista^g

^a Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

^b Universidade de Rio Verde (UniRV), Formosa, GO, Brasil

^c Universidade Salvador (UNIFACS), Salvador, BA, Brasil

^d Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP, Brasil

^e Universidade Potiguar (UnP), Natal, RN, Brasil

^f Universidade Santo Amaro (UNISA), São Paulo, SP, Brasil

^g Centro Universitário Faminas (FAMINAS), Muriaé, MG, Brasil

Objetivos: Analisar o perfil epidemiológico das leucemias na população pediátrica na Região Sudeste entre os anos de 2019 a 2023. **Material e métodos:** Trata-se de um epidemiológico de abordagem quantitativa, de caráter descritivo e retrospectivo sobre internações por leucemia pediátrica, realizado através de extração de dados no Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde, na série temporal de 2019 a 2023. As variáveis incluíram unidade da federação, faixa etária e internações por faixa etária, sexo e ano de processamento, sendo estratificadas por região brasileira. **Resultados:** Durante o período analisado, um total de 31.975 pacientes tiveram diagnóstico de leucemia com internação, com um crescimento progressivo, exceto no ano de 2020, atingindo seu pico em 2023, 6.818 internações realizadas, correspondendo a 21,3%. Destaca-se, da região Sudeste analisada, o maior número de pacientes no Estado de São Paulo, o mais populoso do país, com 20.025 internações durante o período de 2019 a 2023,

representando 62,6% do conjunto. No presente estudo, nota-se um predomínio entre 5-9 anos com um total de 11.702 (36,6%) crianças com diagnóstico dessa patologia, seguido por 1-4 anos, 10.670 (33,3%) e 10-14 anos, 9.033 (28,2%) respectivamente. Na análise por sexo, destaca-se predomínio do sexo masculino nas internações 18.679, correspondendo 58,4% da amostra geral. **Discussão:** O epidemiológico das internações por leucemia revelou padrões importantes que podem orientar políticas de saúde pública e intervenções clínicas. Ao analisar os dados, observou-se um aumento gradual do número total de internações por leucemia nos últimos cinco anos. Além disso, verificou-se uma maior prevalência de internações do sexo masculino, o que corrobora com outros estudos e dados apresentados pelo Instituto Nacional de Câncer. Na análise por faixa etária, a população com maior prevalência de internações por leucemia foi a de crianças e adolescentes entre 1 a 14 anos. Isso reflete o fato de que a leucemia é o câncer mais comum na faixa etária infanto-juvenil, representando cerca de 30% dos casos de câncer nessa população, embora, em termos gerais, ainda seja considerada uma doença rara. O ano de 2020 registrou uma queda nas internações, o que pode estar relacionada à pandemia de COVID-19 e o subdiagnóstico dessa patologia. **Conclusão:** O estudo do perfil epidemiológico das leucemias na população pediátrica da região Sudeste entre 2019 e 2023 evidenciou um aumento progressivo nas internações, com uma exceção notável em 2020 e com o seu maior valor de internações em 2023. O Estado de São Paulo se destacou com o maior número de casos, refletindo tanto sua maior população quanto uma possível maior capacidade de diagnóstico e tratamento. Observou-se uma maior prevalência de leucemia em crianças de 5 a 9 anos, com uma predominância de internações em meninos. A importância dos estudos epidemiológicos se reflete na capacidade de identificar padrões e tendências que orientam políticas públicas e intervenções de saúde. Estes dados são essenciais para direcionar recursos, planejar estratégias de prevenção e tratamento, e melhorar o suporte aos pacientes e suas famílias. Os achados deste estudo sublinham a necessidade de políticas de saúde específicas e intervenções clínicas direcionadas para essa população, visando melhorar o diagnóstico precoce, o tratamento e o suporte aos pacientes pediátricos com leucemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.622>

CASO RARO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B COM TRANSLOCAÇÃO BCR::ABL1 P190 E VARIANTE FLT3-ITD EM PACIENTE DE MANAUS, AMAZONAS

ROD Santos^{a,b,c}, NP Garcia^{b,c}, LCA Barbosa^{b,c}, WO Azevedo^{b,c}, AMA Marrie^{a,b,c,d}, ND Araújo^{a,b,c}, VSQ Dini^c, GAV Silva^{a,c}, LNM Passos^{a,c}, AM Tarragô^{a,b,c}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Diretoria de Ensino e Pesquisa, Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^d Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda de linhagem B (LLA-B) é um tipo agressivo de câncer hematológico, caracterizado pela rápida proliferação de linfoblastos na medula óssea (MO), sangue periférico (SP) e sítios extramedulares. É a forma mais comum de leucemia pediátrica, embora adultos também possam ser diagnosticados com a doença, com uma menor incidência. Quando associada ao cromossomo Filadélfia (Ph) positivo, especialmente a isoforma p190, a doença se torna ainda mais agressiva e desafiadora. Além disso, a presença da variante FLT3-ITD pode contribuir para essa agressividade. A variante FLT3-ITD é mais frequentemente associada à leucemia mieloide aguda (LMA), embora haja alguns casos relatados de sua presença em LLA-T. No entanto, na LLA-B, a relação com FLT3-ITD ainda não foi descrita, sem casos relatados associados à translocação BCR::ABL1 p190, destacando a raridade desse evento. **Materiais e métodos:** Neste estudo, descrevemos um caso de LLA-B em uma mulher de 26 anos que evoluiu para óbito. O caso foi associado à translocação BCR::ABL1 p190 e à variante FLT3-ITD, com tratamento realizado na Fundação de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (FHEMOAM). Todos os dados clínicos e laboratoriais foram extraídos dos prontuários eletrônicos gerenciados pelos sistemas Softlab e iDoctor. **Resultados:** Paciente do sexo feminino, 26 anos, apresentou febre, dor de dente e tonturas dois meses antes do diagnóstico. Hemograma em junho de 2022 revelou leucopenia (1630/mm³), linfocitose (1500/mm³), hemoglobina (9,1 g/dL), hematócrito (27,6%) e plaquetas (116.000/μL). Mielograma subsequente mostrou medula substituída por blastos linfóides, compatível com LLA L2. A imunofenotipagem indicou marcadores de linhagem B: cCD79±, cCD19++, CD9±, CD10++, CD81+. Cariótipo hiperdiplóide revelou 52 cromossomos, incluindo trissomias e cromossomo Ph (translocação 9;22). Ao diagnóstico foi identificada a translocação BCR::ABL1 p190 por RT-PCR onde detectou-se 53,091% de transcritos (nesse instante ainda não havia sido detectada a variante FLT3-ITD), a paciente foi submetida a tratamento quimioterápico para que fosse encaminhada para transplante de medula óssea (TMO) em primeira remissão. No entanto, em janeiro de 2024 apresentou recaída medular e nessa ocasião apresentou translocação BCR::ABL1 p190 e variante FLT3-ITD positiva, seguido de hemograma com leucopenia (760/mm³), linfopenia (30/mm³), hemoglobina (7,9 g/dL), hematócrito (21,2%) e plaquetas (26.000/μL). **Discussão:** A paciente iniciou tratamento GMALL, seguido por HIPER CVAD com dasatinibe (5 ciclos). Posteriormente, foi submetida a 2 ciclos de Mito-FLAG mais dasatinibe e, ao final, ainda apresentou 68% de blastos na MO. Paciente não chegou a ser submetida a TMO por manter doença residual mínima positiva ao final das linhas de tratamento utilizadas. A variante FLT3-ITD tem uma característica relevante de impulsionar o crescimento descontrolado de células leucêmicas, o que pode estar correlacionado a uma contínua atividade da doença, não alcançando a remissão com nenhuma das combinações medicamentosas utilizadas. **Conclusão:** Após o diagnóstico da