

cases were pediatric (71%), with a median age of 8 years-old, and low white blood cell count at diagnosis (64%). CDKN2A/B del (47%) and JAK2 del (17%) were concomitantly observed with PAX5alt. On the other hand, in PAX5 wild-type patients, CDKN2A/Bdel (26%) and IKZF1 del (20%) were the most prevalent. Curiously, the IGH -rearrangements were commonly found among PAX5 alt cases (23%). PAX5 P80R were not found in any cases. Considering that the genetic alterations knowledge is essential for the treatment decisions, a better understanding of PAX5 alterations in B-other ALL is crucial for precision medicine. Besides, our findings suggest that the IGH gene may be a frequent partner of PAX5 fusions, though it requires further investigation.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.690>

TP53 GENE EXPRESSION IS INCREASED AND CORRELATES WITH RHOC IN PATIENTS WITH ACUTE MYELOID LEUKEMIA

BA Rodrigues^a, SSC Sampaio^a, KA Lima^a, GRS Mendonça^a, STO Saad^b, M Lazarini^a

^a Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, Brazil

^b Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, Brazil

Background: Mutations in the tumor suppressor gene TP53 are found in approximately 10% of acute myeloid leukemia (AML) cases and are associated with a worse prognosis. Deregulation of the p53 signaling pathway occurs by other mechanisms in additional AML patients. Therefore, the investigation of new genes associated with p53 pathway is important to understand the physiopathology of TP53 -mutated and TP53 -wild type AML. In this context, RHO GTPases have been shown to participate in p53 signaling, but this relation has not been explored in AML. **Objectives:** In this study, we aimed to evaluate the expression of TP53 and its regulators (MDM2 and CDKN2A) in patients with *de novo* AML, and AML with myelodysplasia related changes (AML-MRC). We also investigated the correlation among TP53, MDM2, CDKN2A, RHOA, RHOB, and RHOC gene expressions. **Material and methods:** Gene expression was evaluated by quantitative PCR in bone marrow samples from healthy donors (n = 11) and patients with AML (n = 33), and AML-MRC (n = 15). This study was approved by the Institutional Ethics Committees. Groups were compared with the Mann-Whitney test. Correlations were performed with Spearman test. **Results:** TP53 expression was increased in both *de novo* AML (p = 0.0022) and AML-MRC patients (P = 0.0008) compared to healthy donors. A decrease in MDM2 gene expression was observed in *de novo* AML (P = 0.0101) and AML-MRC (p = 0.0422). Confirming our previous results, RHOC expression was also increased in both groups of AML patients (p = 0.0025 and p = 0.0129), whereas RHOA expression was decreased in AML-MRC patients (p = 0.0374). CDKN2A and RHOB expressions did not significantly differ among the groups. Additionally, TP53 expression positively correlated with RHOA (r = 0.2949, p = 0.0338) and RHOC (r = 0.3373, p = 0.0145). **Conclusions:** TP53 and RHOC

gene expressions are increased and positively correlated in *de novo* AML and AML-MRC. The increase in TP53 expression may be a compensatory mechanism to suppress disease progression. Moreover, a complex feedback mechanism between p53 and MDM2 could be responsible for the low expression of MDM2. Correlation between TP53 and RHOC expression suggest a possible relation between these signaling pathways in AML. **Funding:** Funded by FAPESP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.691>

LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA AGUDA EM PACIENTE COM MICRODELEÇÃO 7Q31 NÃO SINDRÔMICA E DOENÇA DE GRAVES: RELATO DE CASO

LBD Santos^a, KCR Mata^a, CLV Silva^a, NBA Miranda^b, AC Oliveira^b, APMR Ribeiro^b, MLB Neto^b, RS Giuliano^b, JVS Valadares^b, AMA Oliveira^b

^a Hospital Geral Clériston Andrade (HGCA), Feira de Santana, BA, Brasil

^b Universidade Estadual de Feira de Santana (UEFS), Feira de Santana, BA, Brasil

Introdução: Leucemia mieloide aguda é a segunda forma mais comum de leucemias em adultos. Possui como fatores de risco radiação ionizante, tabagismo, quimioterapia, produtos químicos, doenças mieloproliferativas, neoplasia mielo-displásica e mutações cromossômicas. Doenças autoimunes também elevam o risco. A leucemia mielomonocítica aguda corresponde a 15-20% das leucemias mieloides agudas. **Relato de caso:** Mulher de 20 anos admitida por síndrome anêmica, gengivorragia e metrorragia há 02 semanas. Portadora de doença de Graves há 02 anos, em uso de Metimazol. Ao exame físico, presença de mucosas hipocoradas, proptose à esquerda com sinal de lid-lag, hiperplasia gengival, adenomegalias cervical, axilar e inguinal, hepatoesplenomegalia e equimoses em membros. Exames laboratoriais evidenciaram anemia grave normocítica normocrômica, leucocitose com 16% de células mononucleares atípicas apresentando características blásticas, além de plaquetopenia e hiperbilirrubinemia. Mielograma mostrando células com nucléolos evidentes, cromatina frouxa e alta relação núcleo-citoplasmática. Imunofenotipagem de medula óssea quantificado 37,70% de células imaturas da linhagem mieloide, apresentando fenótipo anômalo (hiperexpressão de CD13 e expressão parcial de CD11b e CD117) além de 35,38% de células monocíticas apresentando fenótipo maduro, confirmando-se o diagnóstico de leucemia mielomonocítica aguda. Análise do liquor também identificou 2,55% de mieloblasto anômalos. O cariótipo de medula óssea revelou deleção de cromossomo 7 em 20 metáfases, classificando-a como alto risco. Paciente foi transferida para centro de referência em onco-hematologia do estado da Bahia. Realizou indução quimioterápica com protocolo 7+3, atingindo remissão morfológica completa. Contudo, após dois ciclos de consolidação com citarabina em altas doses, manteve doença residual mínima (DRM) detectável por citometria de fluxo. Realizada quimioterapia intratecal com

metotrexato, citarabina e dexametasona até ausência de mieloblastos no liquor. Após 4 ciclos de consolidação, mantendo DMR positiva, foi encaminhada para o transplante de medula óssea alogênico haploidentico. **Discussão:** Doenças autoimunes conferem risco relativo de 2,46 (CI 1,17 – 5,18) para leucemias agudas. O histórico familiar de doença de Graves possui OR 3,5 para leucemia aguda na infância. Os tratamentos com radio-iodoterapia e propiltiuracil para hipertireoidismo também implicam em aumento de risco para leucemia aguda. A imunofenotipagem possibilitou diagnóstico precoce para início da terapia de indução. O cariótipo de medula óssea com deleção de cromossomo 7 conferiu alto risco à doença, conferindo indicação para transplante alogênico de medula óssea, cuja fonte no caso foi doador familiar HLA 50% compatível. Defeitos no cromossomo 7 perfazem 1% das anormalidades citogenéticas em pacientes com leucemia mieloide aguda abaixo de 60 anos. A paciente possui, entretanto, uma forma não sintomática da deleção 7q31, anomalia cromossômica rara, cuja síndrome é marcada por atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, disartria e apraxia motora. A presença de DRM detectável pela citometria de fluxo está associada a fatores citogenéticos e biomoleculares de alto risco na LMA. Além disso, a DRM positiva é um forte preditor de recidiva pós TMO e menor sobrevida para pacientes com LMA em remissão completa. **Conclusão:** O relato descreve um caso de leucemia mielomonocítica aguda em uma paciente com doença de Graves e uma rara deleção cromossômica, aponta nexos fisiopatológicos entre doenças autoimunes e anormalidades cromossômicas. O alto risco de recidiva conferida pela alteração citogenética correlaciona-se com a doença residual mínima persistente ao longo do tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.692>

ERUPÇÃO VARICELIFORME DE KAPOSI EM PACIENTE COM LLA EM TRATAMENTO SEM PROFILAXIA VIRAL: UM RELATO DE CASO

LF Negri, A Fenili, F Moreno, AP Gouvea, S Vidor, M Capra, T Brum, LCG Trindade, MO Ughini, DB Lamaison

Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: O uso de profilaxias infecciosas é rotineiro em pacientes com neoplasia hematológica, variando conforme protocolo quimioterápico e institucional. O quadro clínico de infecção pelo Vírus Varicela Zoster ou pelo Vírus Herpes Simples depende do sítio afetado, presença de lesão cutânea prévia e estado imunológico do indivíduo. Erupção variceliforme de Kaposi é a apresentação cutânea disseminada da infecção por vírus da família herpes típica do paciente com dermatite prévia. **Relato de caso:** Paciente de 31 anos, sexo feminino, com Leucemia Linfoblástica T, SNC negativo, cariótipo 46, XX, em tratamento quimioterápico com protocolo GRAALL 2005. Em 06/02/2023 com doença em remissão iniciou a manutenção do protocolo. Procurou atendimento em 10/03/23 devido lesões cutâneas vesiculares agrupadas com fundo eritematoso. Durante o período, apesar de prescrito não havia

aderido a uso de aciclovir. Elas se distribuíam em face, tronco e membros e evoluíam para lesões necróticas. PCR sérico para Varicela zoster negativo. Fez uso de aciclovir EV entre 10/03 e 20/03, com resolução completa de lesões vesiculosas, persistindo apenas lesões cicatriciais. Durante o período também fez uso de Piperacilina Tazobactam entre 10/03 e 17/03 devido à impetiginização de lesões. **Discussão:** Apesar de não apresentar dermatite atópica ou outra lesão de pele prévia, a apresentação cutânea foi considerada muito característica de Erupção Variceliforme de Kaposi. Possivelmente a extensão teve relação com tratamento quimioterápico e imunossupressão associada. Apesar de não ter sido realizado teste específico para HSV-1, esta é a etiologia mais provável considerando epidemiologia da doença e a resposta clínica favorável com o tratamento. **Conclusão:** Esta complicação cutânea específica consiste em apenas uma de várias complicações infecciosas a que estão expostos pacientes em tratamento quimioterápico para Leucemia Aguda. Faz-se necessário desenvolver protocolos baseados em evidência para profilaxia de infecções virais, fúngicas e bacterianas, além de reforçar a aderência quando prescritos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.693>

EXPERIÊNCIA COM O USO DO PAINEL DE SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO NAS LEUCEMIAS MIELOIDES AGUDAS, NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE NO HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS, NO ANO DE 2023

JAM Ramazoto, ST Oliveira, AG Macias, DF Brasileiro, GF Colli, IAS Plentz, BM Borges, IA Siqueira, JC Gaspar, NS Castro

Hospital de Câncer de Barretos, Fundação Pio XII, Barretos, SP, Brasil

Objetivo: O objetivo deste trabalho foi relatar a experiência com uso de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), para prognóstico de Leucemia Mieloide Aguda (LMA), no âmbito do SUS no Hospital de Câncer de Barretos. **Material e métodos:** Estudo quantitativo, de caráter descritivo e análise retrospectiva, contemplando o ano de 2023 (03/01/2023 até 27/11/2023). Os dados foram obtidos através do prontuário eletrônico - (Philips Tasy®) e resultados obtidos a partir dos métodos de sequenciamento de nova geração e Painel Molecular com pesquisa CEBPA, FLT3 e NPM1. Todos os ensaios foram realizados em sangue periférico ou medula óssea. A pesquisa de translocações é realizada por transcrição reversa seguida de PCR (reação em cadeia da polimerase) em tempo real (método *in house*) no equipamento Step One Plus (Applied Biosystems®). Para pesquisa de FLT3 ITD é realizada análise de fragmento. Os genes CEBPA, NPM1 e FLT3 (éxon 20) são feitos por sequenciamento Sanger na plataforma 3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems®) ou por um painel de sequenciamento de nova geração, que contempla outros 39 genes (kit VariantPlex Core Myeloid customizado - ArcherDx®). **Resultados:** Ao todo foram avaliados 14 pacientes com diagnóstico de LMA, com proposta terapêutica curativa. Entre esses, dois pacientes (14,3%) eram classificados como baixo risco, três (21,4%) como