

physiological function in cellular metabolism is still uncertain, what is known is that its activation is related to the activity of reactive oxygen species, which have the potential to contribute to disease progression of MDS and AML through the activation of thymers for the ROS1 gene, being the driver event of the hematopoietic disease and causing in effective repair of DNA damage and acquisition of oncogenic mutations by the metabolic pathway of pathogenesis. Another important fact is the fact that only 12.5% of patients with a mutation in the ROS1 gene were indicated for Hematologic stem cell transplantation (HSCT), which may indicate a certain trend in patients affected by this mutation. **Conclusion:** Therefore, even with the pathogenesis pathway not fully defined, the relationship between the ROS1 gene and the development of myeloproliferative diseases is evident, especially when we look at the data presented in the sample used, in which more than half of the patients undergoing the genomic study presented a mutation of this segment of DNA. Furthermore, it is of great value to encourage further studies on the topic addressed, as there are target therapies for the highlighted mutation, which could possibly be studied and used in the management of MDS and MLA, aiming to improve the survival rate of these hematological diseases.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2010>

ESTUDO DE CASO DE EVOLUÇÃO CLONAL EM CRISE BLÁSTICA DE LEUCEMIA MIELOÍDE AGUDA: CONSIDERAÇÕES BIOLÓGICAS E TERAPEUTICAS

MA Hyun, BZ Lobassi, H Tamanaha, GC Santos,
AC Griciunas, RA Ceroni, VAQ Mauad,
DMM Borducchi

*Faculdade de Medicina do ABC (FMABC), Santo
André, SP, Brasil*

Introdução: As leucemias mieloides agudas são um tipo de neoplasia hematológica crônica guiadas, fundamentalmente, pela presença da translocação 9:22, o cromossomo Philadelphia, que leva a um hiperestímulo proliferativo. Embora menos comum desde o advento dos inibidores de tirosinoquinase, o descontrole dessas células leva ao acúmulo progressivo de mutações e surgimento de clones imaturos, levando a um fenômeno denominado crise blástica. Esse quadro se comporta, biologicamente, como uma leucemia aguda e é, quase sempre, de linhagem mielóide mas pode se apresentar de outras formas. Essa infidelidade de linhagem e a possibilidade de pluriclonalidade traz, em alguns casos, desafios e considerações terapêuticas interessantes. Aqui apresentamos um caso modelo para debater esses processos. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 55 anos, hipertensa, encaminhada ao serviço de hematologia por quadro de petéquias, leucocitose e sintomas B. Na análise inicial demonstra uma leucemia com expressão fraca de CD33 e CD13 e parcial fraca de MPO, com cariótipo demonstrando 2 clones anormais, um com a t(9;22)(q34;q11.2) isolada, compondo 18 das 20 metafases e

outro com 47, idem, +der(22)t(9;22), menos prevalente, o cromossomo Philadelphia foi positivo na variante p210 sugerindo fortemente se tratar de uma crise blástica com marcadores de linhagem escassos. Inicialmente optado por indução com protocolo mieloide de intensidade reduzida, baseado na consolidação 1 do protocolo ALPHA, com plano de manutenção com imatinibe monodroga, completou esse planejamento sem intercorrência. Durante a manutenção, no entanto, iniciou progressão de citopenias e, em 30/05/24 suspendeu Imatinibe sob suspeita de toxicidade da droga, com a solicitação de coleta de nova avaliação de medula óssea. Uma semana após, paciente procura serviço de emergência por febre, dor e abscesso em região mandibular direita. Iniciou tratamento para gengivite ulcerativa necrotizante aguda (GUNA). Exames evidenciaram aumento importante de blastos em sangue periférico, cuja imunofenotipagem agora demonstrava presença de marcadores linfóides, determinando um clone predominante linfóide B, com marcação anormal CD13 e 33 fraca e o desaparecimento do clone com mutações adicionais inicialmente observado nas manutenções do clone com o cromossomo Philadelphia isolado. Foi então realizada cobertura antimicrobiana e optado por indução com Hyper-CVAD enquanto aguardávamos liberação de Dasatinibe. Durante a recuperação medular após quimioterapia apresentou protusão orbitária e necrose de conchas nasais tendo sido realizado diagnóstico de aspergilose em seios da face. Nesse ponto, foi parada a quimioterapia e mantida em manutenção com dasatinibe, além de tratamento antifúngico que posteriormente foi ajustado para voriconazol, com redução subsequente da dose do inibidor de tirosinoquinase. Atualmente paciente segue bem, com regressão do quadro infeccioso, em RM3 e resposta hematológica completa, mantendo dasatinibe 40mg e voriconazol. **Discussão:** Embora rara, a crise blástica é ainda uma preocupação dentro do tratamento de pacientes com leucemia mieloide crônica. O entendimento da instabilidade cromossômica da doença nessa fase, potencial de pluriclonalidade e adequado entendimento da linhagem do clone blástico é fundamental para o tratamento. **Conclusão:** Esse caso não apenas demonstra as diferentes faces da forma mais grave da leucemia mieloide crônica como também reflete o manejo infeccioso e quimioterápico que são parte do manejo dessa doença e as considerações necessárias quanto identificação adequada do clone e ajustes terapêuticos para situações complexas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2011>

ARTROPATIA HEMOFÍLICA: UMA REVISÃO ABRANGENTE DO CONHECIMENTO ATUAL

LO Morais

*Universidade de Fortaleza (UNIFOR), Fortaleza, CE,
Brasil*

Objetivos: Este estudo tem como objetivo realizar uma revisão da literatura para analisar a relação entre hemofilia e artropatia hemofílica. A pesquisa focou na