

à prognóstico adverso. A expressão aumentada de MYC e SMC1A parece estar associada a prognóstico adverso, mas há poucos estudos mostrando a relevância das análises de expressão nas NMs. Como múltiplos genes estão relacionados à patogênese das NMs, com sobreposição significativa de mutações entre os grupos, o uso de um painel NGS mieloide multigene é relevante e factível.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.269>

LEUCEMIA AGUDA DE FENÓTIPO MISTO COM T(9;22)(Q34.1;Q11.2); BCR-ABL1: UM RELATO DE CASO

AHA Resende, LS Oliveira, PCC Bariani, PL Filgueiras, RMS Soares, RS Melo, ACON Luz, FA Silva, LLF Pontes, MIA Madeira

Departamento de Imagens Médicas, Hematologia e Oncologia Clínica, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (HCFMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: As leucemias agudas de fenótipo misto representam um grupo heterogêneo de leucemias raras nas quais não é possível atribuir uma única linhagem de origem, representando até 3% dos casos de leucemia aguda. Segundo a classificação da Organização Mundial de Saúde (OMS), as leucemias agudas de fenótipo misto podem ser diagnosticadas diante da exclusão de entidades alternativas, como translocações balanceadas definidoras de leucemia mieloide aguda (LMA), LMA com alterações relacionadas à mielodisplasia, LMA relacionada à terapia e leucemia mieloide crônica (LMC) em fase blástica. O objetivo deste trabalho é apresentar um caso raro de leucemias agudas de fenótipo misto com t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1. **Relato de caso:** Homem, 35 anos, previamente hígido, apresentando quadro de odinofagia e febre iniciados há 2 semanas do atendimento. Em hemograma de admissão foi evidenciado Hb: 11.6, Ht: 37, leucócitos: 61.130 e plaquetas: 62.650, com hematoscopia de sangue periférico apresentando 79% de blastos. Assim, paciente foi submetido a mielograma, com visualização de 2 populações morfológicas distintas de blastos, representando 90% do total de células nucleadas da medula óssea, com coloração positiva para esterase e negativa para mieloperoxidases (MPO). Uma população formada por blastos de tamanho grande, relação núcleo-citoplasma intermediária, núcleo irregular, cromatina frouxa, 1 a 2 nucléolos, citoplasma basofílico e agranular. Outra população constituída por blastos de tamanho intermediário, alta relação núcleo-citoplasma, núcleo redondo, cromatina intermediária, 2 a 3 nucléolos, citoplasma basofílico e agranular. Ressalta-se a ausência de alterações displásicas em estudo morfológico da medula óssea. A imunofenotipagem da medula óssea também revelou 2 populações de blastos, ambas com expressão de CD45dim, HLA-DRdim e CD38, uma caracterizada por expressar CD34, CD117, CD33, CD13 e CD11c, e outra expressando CD34hi, CD19, CD79a e TDT. Avaliação citogenética evidenciou t(9;22)(q34.1;q11.2), com estudo molecular apresentando positividade para BCR-ABL1 e



negatividade para FLT3, NPM1, RUNX1-RUNX1T1 e CBFB-MYH11. Conforme a definição da OMS, paciente apresenta critérios diagnóstico para leucemia aguda de fenótipo misto com t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1. Diante disso, foi conduzido inicialmente com protocolo de tratamento quimioterápico para leucemia linfoblástica aguda (LLA), hyperCVAD, com adição do inibidor de tirosina quinase (imatinibe), sem avaliação de resposta até esta publicação. **Discussão:** O caso relatado faz parte do maior grupo das leucemias agudas de fenótipo misto, o subtipo B/mieloide, apresentando ainda a anormalidade genética recorrente mais comum do grupo, a t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1, representando menos de 1% de todos os casos de leucemia aguda. Sabe-se que a sobrevida dos pacientes com leucemia aguda de fenótipo misto é inferior à dos pacientes com LMA ou LLA, devendo-se, portanto, ser considerada uma leucemia de alto risco. Assim como programado para o caso em questão, recomenda-se a realização de quimioterapia de acordo com protocolo para LLA seguida por transplante de medula óssea alogênico logo que alcançar remissão completa. **Conclusão:** A leucemia aguda de fenótipo misto é uma condição rara, dificultando assim a realização de estudos prospectivos, o que compromete a sua melhor abordagem. Portanto, os relatos de casos representam uma importante fonte de informação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.270>

LEUCEMIA AGUDA INDIFERENCIADA: RELATO DE CASO

LS Oliveira, PCC Bariani, PL Filgueiras, RMS Soares, RS Melo, ACON Luz, LB Lanza, FA Silva, LLF Pontes, LFB Catto

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (HCFMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: A Leucemia Aguda Indiferenciada não possui a expressão de nenhum marcador definidor de linhagem. Para categorizá-la, é necessário realizar imunofenotipagem com um painel de anticorpos monoclonais abrangente para excluir leucemias de linhagens incomuns, como as derivadas de precursores de células dendríticas, de células NK, basófilos e tumores não hematopoiéticos. Essa entidade é rara, com incidência desconhecida. Os blastos não apresentam características de diferenciação mielóide, são negativos para as colorações mieloperoxidase e esterase. Geralmente expressam HLA-DR, CD34 e/ou CD38 e podem ser positivos para TdT. O CD7, embora frequentemente considerado um antígeno de células T, é expresso fracamente em alguns progenitores hematopoiéticos CD34+ e pode ser expresso de forma semelhante nessas leucemias. **Relato de caso:** Mulher, 25 anos, previamente hígida, encaminhada para Hematologia em julho de 2021 devido a anemia, plaquetopenia e leucocitose. Na admissão, apresentava abscesso amigdaliano, além de petéquias em membros e na região do tronco. A análise de sangue periférico e de medula óssea evidenciou presença de 97% de blastos de tamanho grande, com relação núcleo-citoplasmática intermediária, citoplasma basofílico e agranular,



alguns apresentando vacúolos, núcleo com cromatina frouxa, contorno irregular, apresentando 1 a 3 nucléolos evidentes. Imunofenotipagem mostrou os seguintes marcadores: CD45dim, CD34-, CD117+, CD33-, HLA-DR+, CD38+, CD123+(fraco), CD14-, CD7+, CD11b-, CD56-, CD13-, CD19-, CD11c-, CD64-, CD15-, CD133-, CD41a-, CD61-, TdT+, cCD79a-, CD3-, cCD3-, MPO-. A citogenética convencional apresentou deleção do 13q. Realizado também RT-PCR para BCR-ABL1 qualitativo que resultou negativo. Solicitado também Biologia Molecular com pesquisa dos rearranjos RUNX1-RUX1T1, CBFbetaMYH11 e das mutações FLT3 e NPM1, ainda com resultados pendentes. O tratamento proposto foi esquema de indução de remissão com daunorrubicina 60 mg/m²/dia nos dias 1-3, e citarabina, 100 mg/m² infusão intravenosa contínua de 24 horas nos dias 1-7. Programado reavaliação da medula óssea após recuperação hematológica da primeira indução de remissão. **Discussão:** Nos últimos anos ocorreram avanços no diagnóstico e estratificação de risco das Leucemias Agudas, o que nos permite reconhecer a situação descrita neste relato de caso. A paciente do caso apresenta um fenótipo indiferenciado associado a uma alteração citogenética que, no contexto de uma LMA, classificaria como relacionada a alterações mielodisplásicas. Porém, pacientes com fenótipo indiferenciado também podem apresentar alterações citogenéticas. O tratamento indicado é semelhante ao da LMA de alto risco, sendo indicado Transplante de Medula Óssea Alogênico. **Conclusão:** Os dados para avaliação de estratificação de risco e prognóstico nessa situação são limitados, sendo necessário mais estudos científicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.271>

LEUCEMIA CONGÊNITA: RARA E TEMIDA DESORDEM ONCOHEMATOLÓGICA – RELATO DE CASO

FGA Gonçalves, E Delbuono, NS Santos,
SRC Toledo, MG Carvalho, AVL Sousa

*Grupo de Apoio à Criança e ao Adolescente com
Câncer (GRAACC), Universidade Federal de São
Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil*

As leucemias congênitas, correspondem a menos de 1% das leucemias na infância e as anormalidades genéticas são o epicentro para a compreensão da regulação da hematopoiese. As diversas translocações com gene KMT2A ocorrem no período intrauterino, como principal gatilho leucemogênico, conferindo prognóstico reservado nesse subgrupo de leucemia, chamada de congênita ou neonatal, pelo surgimento nos primeiros 28 dias de vida. Relato de caso: recém-nascido, a termo, de parto cesárea por macrosomia, com 2 dias de vida, sexo masculino, com pais não consanguíneos e ausência de infecções maternas no pré-natal. Ao nascer, ausência de estigmas síndromicos, com nódulos cutâneos violáceos em membros, tronco e face, com hepatoesplenomegalia e nodulação hiperemiada em pálpebra superior direita; testículos normais. Na triagem infecciosa, o hemograma demonstrou leucometria de 364.000/mm³, bicitopenia, com 75% de blastos, com subtipo morfológico LMA com maturação (French-

American-British – FAB M2); imunofenotipagem evidenciou marcadores positivos: CD45, CD13(parcial), CD64(parcial), MPO, CD33; marcadores negativos: CD34, CD117, CD14, HLA-DR, NG2, CD19, cCD3. No cariótipo, achado de 46,XY,t(11;19)(q23;p13)[19]/46,XY[1]. Recebeu citorredução com hidroxureia e citarabina em baixas doses, seguido do Protocolo AML BFM 2004 High Risk, com remissão completa da leucemia cutis e do cloroma palpebral, com resposta morfológica após 2 ciclos indutórios. **Discussão:** Leucemia congênita em 2/3 dos casos tem linhagem mielóide com características de alto risco de evolução desfavorável como leucometria superior a 50.000/mm³, acometimento do sistema nervoso central, e associação com rearranjo do gene KMT2A. A leucemia cutis é a apresentação clínica peculiar nesse subgrupo de doença, e pode haver remissão espontânea. O marcador imunofenotípico NG2, associado à elevada sensibilidade ao rearranjo com gene KMT2A foi ausente, embora com achado genético de KMT2A-MLLT1. A translocação t(11;19)(q23;p13) é encontrada em uma variedade de malignidades hematológicas, mas a maioria em LMA M4 ou M5, pelos critérios FAB. A probabilidade de sobrevida livre de eventos (SLE) em 5 anos variada 32-54% para pacientes com LMA com rearranjo KMT2A. O prognóstico depende do parceiro gênico na translocação, aberrações citogenéticas adicionais e resposta precoce ao tratamento. Embora a sobrevida de pacientes com t(11;19) seja geralmente baixa, há algumas evidências de que crianças mais velhas com t(11;19) têm um bom prognóstico e maior sobrevida. Nas leucemias congênitas, com escassez de séries de casos, diversos rearranjos gênicos com KMT2A são descritos, sendo t(4;11)(q21;q23), KMT2A-AFF1, com pior desfecho. O paciente concluiu o tratamento proposto e mantém-se em remissão clínica, sem doador aparentado. **Conclusão:** A leucemia aguda congênita é uma doença rara e diagnosticada nos primeiros 28 dias de vida. As taxas de sobrevida de aproximadamente 25% em 2 anos, permanecem insatisfatórias, apesar de vários protocolos de tratamento, e não há consenso para o manejo ideal desses pacientes gravemente doentes. Ressalta-se a gravidade desse subtipo de leucemia e a importância do reconhecimento da leucemia cutis como diagnóstico diferencial de lesões cutâneas no período neonatal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.272>

LEUCEMIA DE CÉLULAS PLASMÁTICAS DE APRESENTAÇÃO AGUDA EM IDOSO SEM DIAGNÓSTICO PRÉVIO DE MIELOMA MÚLTIPLO: RELATO DE CASO

WF Silva, HA Castralli, G Bellaver, A Zago,
JK Dumbra, M Rodrigues, AB Penha, MF Gomes,
JC Salvador, NW Dembowski

*Hospital Universitário de Santa Maria (HUSM),
Santa Maria, RS, Brasil*

Objetivo: Relatar um caso de leucemia de células plasmáticas num idoso sem diagnóstico de mieloma múltiplo prévio. **Relato:** Masculino, branco, 84 anos, previamente hígido, procedente de São Gabriel, Rio Grande do Sul. Em 14 de julho de 2021, é admitido para investigação de leucose aguda. Há 2

