

intensiva com "7+3", idealmente a ser consolidada com transplante alogênico de medula óssea (TMO). **Discussão:** Existe dúvida se a alteração molecular encontrada é suficiente para definirmos LMA, pois é conhecida a evolução da doença a partir desta alteração genética inicial. Sendo a paciente portadora de LMMC, a terapia inicial seria baseada em hipometilantes; sendo LMA, o tratamento seria com protocolos de indução que combinam antracíclicos e antimetabólitos, como o D3A7; ambos com proposta de TMO ao final do tratamento. Nesse caso foi optado por tratamento intensivo considerando idade, história natural de evolução da LMMC para LMA visto o rearranjo do gene KMT2A, o pior prognóstico da LMA de componente monocítico e a menor resposta que este subgrupo apresenta ao tratamento com hipometilantes associados a venetoclax. Limitada literatura em casos classificados como LMMC, porém apresentando rearranjo KMT2A demonstram que a evolução para LMA é uniformemente encontrada, com prognóstico reservado caso o TMO alogênico não seja realizado. **Conclusão:** As classificações de 2022 trazem consigo um enfoque cada vez maior das alterações genéticas para definição das neoplasias mieloides. Com novos critérios, surgem novas dúvidas, principalmente se há divergências entre as diretrizes. No caso apresentado, o achado da fusão envolvendo gene KMT2A em paciente com monocitose isolada leva à mudança diagnóstica e impacto direto na terapêutica, frisando a importância da genética em pacientes com neoplasia mieloide.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.510>

LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA SEM MANIFESTAÇÃO HEMORRÁGICA OU SINAIS DE COAGULAÇÃO INTRAVASCULAR DISSEMINADA: RELATO DE CASO

FCB Filho ^{a,b,c}, EGRA Câmara ^d, LBDO Holder ^d, JA Paiva ^d, FRA Andrade ^d, RS Alecrim ^c, GM Fernandes ^c, LP Moura ^c, BTSL Laudaes ^d, AG Maia ^c

^a Departamento de Medicina Clínica, Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL), Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

^b Hospital do Coração de Natal, Natal, RN, Brasil

^c Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

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

Objetivos: A Leucemia Promielocítica Aguda (LPA) da variante hipogranular, classificada como LMA-M3v, tem o oncogene PML-RARA como marcador da doença e é muito associada a manifestações hemorrágicas, como a Coagulação Intravascular Disseminada (CIVD). O objetivo do trabalho é descrever um caso de desfecho favorável de LMA-M3v de alto risco sem sinais clínicos e laboratoriais de manifestações hemorrágicas. **Material e métodos:** Trata-se de estudo observacional descritivo, na modalidade de relato de caso, utilizando-se revisão do prontuário médico hospitalar. **Resultados:** Paciente masculino, 14 anos, sem comorbidades, com histórico familiar de LMA-

M3, apresentou-se clinicamente estável, com febre e queda do estado geral há 36 horas, sem petéquias ou sinais clínicos de sangramento e/ou coagulopatia. Ao exame laboratorial: hemoglobina 8,0 g/dL; leucócitos 44.000/mm³ com 80% de blastos, sem bastonetes de Auer; plaquetas 23.000/mm³ e macroplaquetas; Tempo de Protrombina 1,6s; Tempo Tromboplastina Parcial 1s; fibrinogênio 180 mg/dL. Internação hospitalar por suspeita de LPA de alto risco e início de Hidroxiureia 3 g/dia. 2º Dia de Internação Hospitalar (DIH): 60.000 leucócitos/mm³, com 90% de blastos, estabilidade clínica, prescrição de hidroxiureia 4 g/dia. 3º DIH: 90.000 leucócitos/mm³, com 90% de blastos, plaquetas 20.000/mm³, sem sinais de sangramentos e piora clínica (instabilidade hemodinâmica, hipoxemia e dispnéia), oxigenoterapia e transferência para Unidade de Terapia Intensiva, associação de citarabina 200 mg. 4º DIH: leucometria 125.000/mm³, mielograma sugestivo de LMA-M3v e imunofenotipagem com mutação do gene PML-RARA, associação de ATRA 25 mg/m², evolução com insuficiência respiratória aguda e choque, intubação orotraqueal (IOT) e uso de droga vasoativa. 5º DIH: indução com daunorubicina (DNR) 45 mg/m² por 04 dias consecutivos + ATRA 25 mg/m², por leucostase, alto risco de sangramento e provável Síndrome do ATRA precoce. Paciente seguiu em IOT por apenas 06 dias, evoluiu sem petéquias ou sinais clínicos ou laboratoriais de sangramento durante toda a indução e entrou em remissão após 30 dias, sendo submetido à consolidação com Trióxido de Arsênio e ATRA. **Discussão:** A LPA é frequentemente associada a manifestações hemorrágicas exuberantes, a exemplo da CIVD, que é um evento bastante característico da doença. Nesse contexto, a LMA-M3 representa um desafio diagnóstico e terapêutico, sobretudo quando há número de blastos superior a 10.000/mm³, dado o alto risco de sangramento por coagulopatia superposta e também por fenômenos trombóticos/isquêmicos. Em apresentação atípica, o caso clínico retrata paciente de alto risco que não apresentou sangramento clínico petequial, gengival ou cavitário, nem mesmo manifestação hemorrágica laboratorial, desde a manifestação da doença até a fase de consolidação do tratamento. **Conclusão:** Na LPA, a CIVD é uma marca da doença, que cursa com sangramentos profusos, desproporcionais e rapidamente fatais. A relevância do caso clínico consiste na apresentação atípica de LMA-M3 de alto risco sem sinais clínicos ou laboratoriais de manifestações hemorrágicas e que evoluiu com desfecho favorável. Destaca-se a escassez de casos semelhantes na literatura e a importância da realização de pesquisas para esclarecimento de fatores relacionados à ausência de consumo de fatores da coagulação e não desenvolvimento de coagulopatia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.511>

ANORMALIDADES NO GENE TP53 EM ADOLESCENTE COM AUTISMO E LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DE CÉLULAS T – UM RELATO DE CASO

JLC Souza ^a, MLRR Borges ^{b,c}, EF Silva ^b, FP Carvalho ^b, MTMN Cornélio ^{b,d}, TJM Salles ^b

^a Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), Brasília, DF, Brasil

^b Centro de Oncohematologia Pediátrica, Hospital Universitário Oswaldo Cruz (HUOC), Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (Hemoce), Fortaleza, CE, Brasil

^d Instituto de Ciências Básicas (ICB), Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: O gene TP53 é um gene supressor de tumor associado a diversas neoplasias. As síndromes Li-Fraumeni e Li-Fraumeni-like são desordens hereditárias, autossômicas dominantes, complexas, na qual existem mutações germinativas no gene supressor de tumor TP53 (tumor protein p53), e que predispoem seus portadores a diversas malignidades em idade jovem. Até o presente, foram descritas cerca de 3.553 variantes, sendo encontradas 420 famílias com mutações germinativas. Em 90% dos casos são detectadas mutações pontuais. Algumas destas variantes estão intimamente associadas ao desenvolvimento de malignidades e, recentemente vem sendo associada a doenças neurológicas, como o transtorno do espectro autista (TEA). Uma variante do gene TP53 germinativa comumente relatada é a c.215C>G (pro72arg), que apesar de ser classificada como mutação benigna tem sido encontrada em diversos pacientes com câncer. As consequências dessa variante em pacientes leucêmicos são contraditórias, não existindo um consenso sobre esta variante. **Caso clínico:** Paciente, masculino, 15 anos, portador de autismo e variante germinativa c.215C>G (pro72arg) do gene TP53, desenvolveu leucemia linfóide aguda T (LLA-T) com curso muito agressivo. O paciente foi admitido com massa cervical, adenomegalias, medula óssea hiperplásica com 80% de linfoblastos. A imunofenotipagem diagnosticou LLA- near early pre T (nETP-ALL) e os estudos citogenéticos da medula óssea mostraram cariótipo:46,XY [23]/49<2n>+,XY,inc[4]/65<3n>-,XXY,+mar,inc[1]. Tratado com protocolo LLA-BFM2009, alocado no braço LLA-T, alto risco, mas teve recaída medular precoce, no meio da consolidação. Nesta ocasião, a coleta da medula óssea mostrou blastos grandes, intensamente vacuolizados, a imunofenotipagem o mesmo fenótipo e, a citogenética, cariótipo hipotetraploide 81-85<4n>XXYY,+mar,inc.isdel(17p)(TP53x1)[18]/46,XY[2]. O sequenciamento do TP53 do sangue periférico mostrou a variante germinativa c.215C>G(pro72arg). O paciente foi tratado com protocolo BFM-LLA recaída, 2002 e encaminhamento para o transplante de medula óssea, mas teve desfecho fatal por progressão da doença. **Discussão:** Na literatura há relato de um paciente com TEA e variante gene TP53 (c.733G>A) que apresentou LLA hipodiploide com desfecho fatal. O paciente deste relato portador de TEA e variante germinativa c.215C>G(pro72arg), desenvolveu LLA near early pré T, e um cariótipo evolutivo com clones hiperdiploide, hipotetraploide e deleção do gene TP53, evoluiu com progressão de doença por falha de resposta terapêutica, caracterizando o péssimo prognóstico. Alguns estudos relacionaram a variante c.215C>G(pro72arg) a pior resposta terapêutica em pacientes portadores de leucemia linfóide crônica, a semelhança do relato deste paciente com LLA-T, apesar de haver controversas sobre esta variante em relação a terapêutica e prognóstico desses pacientes. **Conclusão:** São necessários mais casos descritos para entender o papel da variante

TP53 c.215C>G(pro72arg) nos portadores de TEA que desenvolvem leucemia linfóide aguda.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.512>

TOXICIDADE AO TRATAMENTO QUIMIOTERÁPICO EM PACIENTES COM LEUCEMIAS AGUDAS NO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE

MHF Nascimento^a, DS Medeiros^a, IS Medeiros^a, MFLD Santos^b, RDA Soares^a

^a Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

^b Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL), Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

Objetivos: Os quimioterápicos são utilizados para eliminar células acometidas por neoplasias. Entretanto, seu uso pode gerar efeitos indesejados, afetando também células saudáveis. Este estudo objetiva a análise de desfechos graves em decorrência da progressão, recidiva ou toxicidade ao tratamento de leucemias agudas. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional quantitativo, prospectivo e analítico que acompanhou 94 pacientes no período de setembro de 2020 a junho de 2023. Foram incluídos indivíduos de todas as faixas etárias, que possuíam diagnóstico prévio de leucemia aguda e residiam no Rio Grande do Norte. Foram analisados os parâmetros de pacientes que necessitaram de internação em Unidade de Terapia Intensiva (UTI), suplementação de oxigênio (O2) e/ou intubação orotraqueal (IOT) após trinta dias do início do tratamento quimioterápico. A coleta de dados deu-se através de entrevista dos pacientes ou responsáveis e da análise de prontuários disponíveis em hospitais oncológicos do estado. **Resultados:** Após a análise de dados, foram excluídos 25 pacientes, os quais haviam iniciado tratamento há menos de 30 dias ou vieram a óbito antes desse período. Para o presente estudo, foram analisados 69 casos e sua necessidade de medidas de suporte anteriormente citadas (UTI, O2 e IOT). Dentre eles, verificou-se que 63,8% dos pacientes não fizeram uso dessas medidas. Entre os que necessitaram (36,2%), 23 estiveram na UTI, 21 fizeram uso de O2 e 9 foram entubados. Ademais, foi registrado óbito de 52% destes. **Discussão:** O uso de quimioterápicos antineoplásicos comumente gera sintomas de toxicidade nos pacientes. Eventos como alopecia, náuseas e neutropenia febril ocorrem com grande frequência; entretanto, seu registro na pesquisa deu-se de forma limitada, visto que muitos indivíduos acreditavam tratar-se de efeitos esperados e, portanto, não registraram de maneira objetiva sua ocorrência. Os parâmetros escolhidos para análise abrangem a internação em UTI e a ocorrência de insuficiência respiratória aguda. Apesar de geralmente estarem associados a maior gravidade em outras patologias, dentre os pacientes com leucemia estudados não é possível associar sua ocorrência com maior índice de mortalidade. **Conclusão:** A análise de eventos graves decorrentes do tratamento de leucemias agudas é essencial para que parâmetros envolvidos no tratamento sejam avaliados de