

Introdução: A leucemia aguda de fenótipo misto (MPAL) representa 1 a 5% dos casos de leucemia e se refere à uma leucemia com expressão de duas linhagens simultaneamente, sejam elas B, T, ou mieloide. Essa entidade rara tem difícil diagnóstico e por meio desse relato de caso discutiremos o papel da imunofenotipagem e do painel genético como forma de diagnosticar e classificar a doença. **Relato de caso:** Paciente feminina 55 anos, antecedente de neoplasia de mama ressecado há 14 anos, com cansaço há 8 meses, sudorese noturna, epistaxe, sangramento gengival discreto e equimoses há 1 semana. Ao exame físico apresentava múltiplos linfonodos cervicais e lesões maculopapulares disseminados acastanhados. Hemograma da admissão demonstrava hemoglobina 10,1 g/dL, leucócitos 14.960 μ L, presença de blastos 9.399 μ L (67% do total de leucócitos, de porte pequeno/médio e citoplasma basofílico - ausência de bastonetes de Auer) e plaquetas 67.000 μ L. Coagulograma sem alterações. Mielograma hiper celular à custa de 68,4% de células blásticas e basofilia (11,2%); a imunofenotipagem marcava CD45 de fraca expressão (70,2% do total de células), positivo tanto para marcadores de linhagem mieloides (cyMPO, CD13, CD33, CD117) quanto linfóide B (CD19, CD22 e CD79a). O cariótipo mostrava 46,XX,del(12)(p13p12)[20]. O FISH direcionado para alterações comuns na leucemia mieloide aguda (LMA) veio sem alterações, porém o FISH painel leucemia linfóide aguda (LLA) mostrou deleção do gene ETV6 (cromossomo 12p). A análise molecular para pesquisa de mutações evidenciou as mutações do NRAS e ETV6, já o painel linfóide molecular não encontrou anormalidades. Assim, foi confirmado o diagnóstico de leucemia aguda de linhagem ambígua mieloide/B e a paciente iniciou tratamento conforme protocolo Hyper-CVAD. Atualmente aguarda recuperação hematológica para avaliação pós indução e tem programação de consolidação com transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas. **Discussão:** A MPAL é uma entidade rara que por vezes pode ser subdiagnosticada quando não classificada adequadamente. Existem 2 classificações que se baseiam na imunofenotipagem para o diagnóstico da MPAL: critérios do Grupo Europeu de classificação imunofenotípica de leucemia (EGIL) e Organização mundial da saúde (WHO); Em ambas as classificações, necessitamos da expressão de marcadores definidores de mais de 1 linhagem caracterizar a leucemia como de fenótipo misto. De acordo com os critérios da WHO, podemos ainda subdividir em 2 categorias de acordo com o perfil molecular: MPAL com rearranjo do KMT2A e MPAL com t (9;22). Apesar da sobreposição de expressão de marcadores de linhagens diferentes, a literatura demonstra que os pacientes com MPAL se beneficiam com o tratamento utilizando protocolos para LLA e consolidação com transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas para pacientes selecionados. **Conclusão:** O manejo do paciente com MPAL envolve adequada avaliação diagnóstica por meio da imunofenotipagem, subclassificação dependente de análise molecular e tratamento baseado em protocolos para LLA. Diante da raridade da doença, mais estudos são necessários para melhor entendimento da sua biologia e melhor classificação de risco.

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI E VARIANTE LI-FRAUMENI-LIKE ATUANDO EM MANIFESTAÇÕES LEUCÊMICAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

LCC Temoteo, VA Lavor, WLA Costa, JFC Sampaio, JL Vasconcelos, MM Maciel, IGB Rocha, MFT Abreu, GF Sá, ACNR Lima

Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivo: O presente artigo busca, por meio da revisão de literatura, esclarecer as formas como a Síndrome de Li-Fraumeni e variantes, modulam quadros clínicos leucêmicos. **Materiais e métodos:** Essa revisão valida-se na pesquisa de artigos científicos em bancos de literatura acadêmica, foram selecionadas três bases de dados para a pesquisa bibliográfica: Pubmed, Scielo, Science Direct, todas sob gerenciamento do portal de periódicos da CAPES, acesso via Comunidade Acadêmica Federada (CAFe). A justificativa da seleção se deu pela coerência do eixo temático com o conteúdo indexado na base. Para melhor definição dos termos de busca nas bases selecionadas, foram utilizados descritores definidos pelo DECS, plataforma de Descritores em Ciências da Saúde. **Resultados:** Após análise dos dados compilados da literatura, a revisão desenvolveu-se em questões como: o mecanismo de alteração genética da Síndrome, suas relações com hemopatias malignas e o tratamento médico empregado nesse contexto. **Discussão:** Cada vez mais, estudos e mapeamentos genéticos têm sido aplicados à pesquisas Oncológicas, Cancerológicas e Hematológicas, consolidando, assim, inúmeras correlações da expressão gênica ao surgimento de neoplasias, hiperplasias, displasias e outras alterações no comportamento celular. A Síndrome de Li-Fraumeni, bem como suas variações (Li-Fraumeni-Like) trata de uma mutação do gene TP53, também conhecido como gene supressor de tumor, que desempenha um importante papel na regulação do ciclo celular, no reparo do DNA e na indução da apoptose. Desse modo, essa alteração configura uma relação direta entre o genótipo do paciente (a sequência de DNA) e fenótipo (a interação e efeito do gene com o ambiente), representada em manifestações oncológicas hematopoiéticas especificamente, nesta pesquisa, a leucemia. **Conclusão:** Assim, torna-se compreensível a necessidade do rastreio precoce, bem como acompanhamento e aconselhamento genético em casos da síndrome e variações, já que em sua confirmação há aumento de risco de leucemias, especificamente as de espectro agudo (Leucemia Linfocítica Aguda e Leucemia Mieloide Aguda), visando o progresso do quadro clínico dos pacientes, bem como uma intervenção antecipada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.601>