

vitaminas, o que levou o lactente a desenvolver anemia megaloblástica por deficiência nutricional, com pancitopenia e manifestações neurológicas. Houve melhora do quadro após reposição vitamínica. **Conclusão:** Trata-se de um paciente com um quadro de anemia megaloblástica que evoluiu com alterações metabólicas e imunológicas, atualmente em investigação de um possível erro inato do metabolismo. Após reposição vitamínica paciente apresentou melhora do quadro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1069>

#### SARCOMA MIELOIDE PRIMÁRIO DO MEDIASTINO: RARA APRESENTAÇÃO EM PEDIATRIA

ECVR Cruz, LBA Lima, MT Schramm, MR Assis,  
LW Pinto

Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro,  
RJ, Brasil

**Introdução:** O Sarcoma Mieloide (SM) é uma massa tumoral, que consiste em blastos mielóides acometendo sítios extramedular. A forma isolada, sem envolvimento da medula óssea, é rara, ocorrendo em menos de 1% dos casos. O diagnóstico exige biópsia tecidual. Cerca de 75%–90% dos pacientes com SM desenvolverão leucemia mieloide aguda (LMA) com um período de latência que varia de 4–12 meses e necessidade de tratamento sistêmico. **Objetivo:** Relatar um caso raro de SM primário de mediastino em pediatria e, devido à escassez de literatura sobre o tema, estimular a discussão das possíveis abordagens terapêuticas atuais. **Material e métodos:** Descrição do caso de paciente ALS, masculino, pré-escolar de 3 anos, previamente hígido. Iniciou quadro de dor abdominal difusa com relato de múltiplos atendimentos em pronto atendimento pediátrico sendo medicado com sintomáticos durante 1 mês. Na ocasião, evoluiu com piora da dor abdominal e desconforto respiratório. Foi realizado exames radiológicos e confirmado por tomografia de tórax a presença de massa de mediastino anterior. Evoluiu com dispneia, necessitando transferência para UTI pediátrica do Instituto Nacional do Câncer (INCA) para monitorização clínica e elucidação diagnóstica. Foi realizada biópsia percutânea guiada por USG, cujo resultado histopatológico foi de sarcoma mieloide, confirmado por estudo imuno-histoquímico com positividade de LCA, CD68, CD4, Mieloperoxidase (MPO), CD117 e negatividade para CD20 e CD3. O paciente apresentava hemograma normal. Não foi evidenciado acometimento de medula óssea, assim como também não se identificaram alterações citogenéticas ou moleculares. **Resultados:** Diante do diagnóstico foi iniciado tratamento quimioterápico conforme o protocolo BFM LMA 2004. O paciente apresentou redução significativa da massa mediastinal após a indução. Realizou exame PET-CT, após completar fase de intensificação, compatível com massa residual fibrosada com critérios de remissão. No momento, encontra-se na fase de manutenção em remissão completa. Não possui doador HLA compatível. **Discussão:** O tratamento do SM em pediatria exige uma abordagem multidisciplinar. Quimioterapia

intensiva, com base em protocolos para LMA, seguida de terapia de consolidação com transplante de células-tronco hematopoiéticas tem sido a estratégia mais adotada. Diferentes abordagens têm sido exploradas em poucos relatos de casos, demonstrando a necessidade de individualização do tratamento, considerando o risco de toxicidade e complicações a longo prazo. **Conclusão:** O SM primário de mediastino é uma apresentação rara que exige atenção especializada para o diagnóstico e tratamento. Devido à raridade, não existem diretrizes de tratamento bem estabelecidas. É fundamental que os casos de SM em crianças sejam abordados em centros especializados e que uma colaboração multidisciplinar seja buscada para aprimorar o conhecimento e definir estratégias terapêuticas mais eficazes. A escolha do tratamento deve ser individualizada, considerando os benefícios potenciais em relação aos riscos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1070>

#### LONG-TERM OUTCOMES OF CHILDHOOD ACUTE LYMPHOCYTIC LEUKEMIA WITH MODIFIED BERLIN-FRANKFURT-MÜNSTER PROTOCOL IN RIO DE JANEIRO, BRAZIL: A MULTICENTRIC HOSPITAL-BASED SURVIVAL ANALYSIS STUDY

PRCB Horn<sup>a,b</sup>, AMB Azevedo<sup>c</sup>, S Rouxinol<sup>d</sup>,  
MT Schramm<sup>b</sup>, BS Sanches<sup>c</sup>, NL Duarte<sup>c</sup>,  
TSF Seixas<sup>d</sup>, ES Costa<sup>c</sup>, MGP Land<sup>c,e</sup>,  
MHFO Souza<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE),  
Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio  
de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>b</sup> Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de  
Janeiro, RJ, Brazil

<sup>c</sup> Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão  
Gesteira (IPPMG), Universidade do Estado do Rio de  
Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>d</sup> Hospital Federal da Lagoa, Rio de Janeiro, RJ,  
Brazil

<sup>e</sup> Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em  
Biologia do Câncer Infantil e Oncologia Pediátrica  
(INCT BioOncoPed), Universidade Federal do Rio  
Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

**Introduction/objectives:** Acute Lymphocytic Leukemia (ALL) is the most common pediatric cancer and it seems to be more frequent in Hispanics. Berlin-Frankfurt-Münster (BFM) protocol for ALL was preceded by a clinical trial carried out in the 1970s and, in the 1980s, hospitals from Rio de Janeiro began to use this protocol seeking for a more effective treatment. Our aim is to determine the survival probabilities and the main prognostic factors for children and adolescents with ALL in Rio de Janeiro and to compare these results with other BFM studies. **Methods:** We conducted a survival analysis study with a retrospective cohort of 695 patients from 0–19 years treated with a modified BFM protocol at four public hospitals in the city of Rio de Janeiro, Brazil, between 1998 and 2018. Prognostic factors included age, sex, leukocyte count,

cytogenetic risks according to National Cancer Institute (NCI) and BFM risk classifications, early response to treatment, among others. Cohort was divided into two 11-year periods for analysis purposes. We calculated event-free survival and overall survival rates at 5 and 10 years. Finally, we performed a multivariate analysis using Cox proportional hazards models. Results: At 5 years, in the 1<sup>st</sup> decade, the event-free survival was 50.7% ( $\pm 3.0$ ) and the overall survival was 61.5% ( $\pm 2.9$ ). This rates for low-risk patients ( $n = 26$ ) were 84% and 87.8% respectively, for medium-risk ( $n = 111$ ), 66.5% and 74.8% and for high-risk ( $n = 144$ ), 33.4% and 47.7%. In the 2nd decade, the event-free survival was 61.6% ( $\pm 2.8$ ) and the overall survival was 70.5% ( $\pm 10.6$ ). This rates for low-risk patients ( $n = 32$ ) were 84.5% and 92.6%, for medium-risk ( $n = 166$ ), 63.1% and 75.2% and for high-risk ( $n = 208$ ), 57.9% and 63.8%. Immunophenotypic classification showed 81.15% B and 18.85% T cells cases. The percentages of high-risk patients based on BFM risk (51.2%), high-risk NCI (54.7%), leukocyte count greater than 50,000 (27.1%) and age less than one or greater than 10 years (28.6%) were higher than the ones found in other ALL studies from developed countries. When it comes to quality of treatment across different periods (before 2008 vs. after 2008), the number of deaths before complete remission (inducted death) was 10 vs. 11 (3.5% vs. 2.7%,  $p = 0.545$ ), during the first complete remission, 33 vs. 24 (11.6% vs. 5.9%,  $p = 0.007$ ) and abandonment cases were 12 vs. 5 (4% vs. 1.2%,  $p = 0.017$ ). **Discussion:** Our cohort presented a higher leukocyte count at the time of diagnosis and an increased prevalence of high-risk classification compared to cohorts of other BFM studies, mainly composed by Caucasians. Those results lead us to consider that this higher high-risk proportion may be caused by 3 factors: delays in treatment, the use of an overestimate risk classification on the 8<sup>th</sup> day of treatment and/or unique genetic features of our population, which has Indigenous, Black and European ancestries. In the latest period, our results were similar to those of ALLIC-BFM 2009. **Conclusions:** Over the past 2 decades, the overall and event-free survivals of children and adolescents with ALL have improved significantly in Rio de Janeiro, Brazil. We also observed a significant reduction in deaths in the first complete remission. Further investigations are needed to define the factors associated with the elevated proportion of high-risk cases. This study marks the beginning of Rio de Janeiro-based multicenter survival analysis, focusing on pediatric ALL using BFM-modified protocols.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1071>

#### TROMBOCITOSE GRAVE DURANTE TRATAMENTO DE TROMBOCITOPENIA IMUNE COM ELTROMBOPAGUE EM PACIENTE PEDIÁTRICO

GGF Landi, LCA Gama, AS Fonte, RLC Souza, CW Almeida, SM Manzano, MR Silva, ST Rouxinol

Hospital Federal da Lagoa, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução/objetivos:** O Eltrombopague é um agonista do receptor da trombopoetina, indicado para Pacientes com Trombocitopenia Imune (PTI) com resposta insuficiente a corticosteroides, imunoglobulinas ou esplenectomia. O objetivo deste caso é relatar um efeito adverso grave em paciente pediátrico em uso de agonista do receptor da Trombopoetina. **Material e métodos:** As informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário e revisão da literatura. **Resultados:** Paciente feminina, 6 anos, com PTI crônica, iniciou uso de Eltrombopague em 04/07/2021, aproximadamente, 1 ano e 10 meses após o diagnóstico. Foi ajustada dose em 15/02/2023 para 75 mg/dia por apresentar plaquetas abaixo de 40.000, além de sangramentos orais eventuais. Após 1 mês do ajuste de dose foi evidenciado trombocitose grave de 2.953.000. Medicação foi suspensa e mantida rigorosa observação e controle até plaquetas reduzirem a menos que 100.000, fato que ocorreu em 14 dias. **Discussão:** A PTI é uma doença autoimune adquirida caracteriza pela baixa contagem plaquetária e o Eltrombopague é uma medicação considerada de segunda linha no tratamento para PTI, porém seu uso resultou em redução ou descontinuação dos corticosteroides. Os efeitos adversos relacionados ao seu uso ainda são pouco relatados. Há relatos de aumento de eventos trombóticos em pacientes em tratamento com agonistas do receptor da trombopoetina comparados com uma população não exposta a eles. Porém esses eventos trombóticos podem ocorrer com níveis de plaquetas baixos, normais ou alto. No caso relatado foi optado por não iniciar terapia com antiagregantes e a paciente evoluiu bem sem eventos trombóticos. **Conclusão:** Por fim, deve-se considerar os riscos trombóticos potenciais de cada paciente, além de garantir monitorização e acompanhamento contínuos ao tratar pacientes com PTI com agonista do receptor da Trombopoetina.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1072>

#### NGS STUDIES REVEAL GENOMIC VARIANTS IN 6 PEDIATRIC PATIENTS DIAGNOSED WITH ACUTE LEUKEMIA PRESENTING RARE CYTOGENETIC ABNORMALITIES

RRC Matos<sup>a,b</sup>, GM Ferreira<sup>a,b</sup>, AF Figueiredo<sup>c</sup>, E Abdelhay<sup>a,b</sup>, TJ Marques-Salles<sup>d</sup>, L Otero<sup>a</sup>, EF Rocha<sup>a,b</sup>, MGP Land<sup>c</sup>, I Zalcberg<sup>a,e</sup>, MLM Silva<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Laboratório de Citogenética, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>b</sup> Programa de Pós-Graduação em Oncologia, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>c</sup> Laboratório de Genética, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

<sup>d</sup> Centro de Oncohematologia Pediátrica, Programa de Pós-Graduação, Universidade de Pernambuco, Recife, PE, Brazil

<sup>e</sup> DASA Genômica, São Paulo, SP, Brazil

**Objectives:** Leukemia is the most common childhood malignancy, with an incidence of 4.7 per 100,000 in pediatric