

hemorrágicas a maior causa de morbimortalidade da doença. Nestes casos, o tratamento precoce com ATRA é capaz de induzir os blastos anômalos à diferenciação e à morte celular programada, tratamento que deve ser iniciado prontamente à suspeição clínica da APL. Em se tratando de LMA, a Ara-C pode ser agente citorredutor de escolha, com resposta esperada em todas as formas de leucemia aguda, ora por proliferação linfóide, ora por proliferação mieloide. Por outro lado, o ATRA é apenas efetivo em casos de APL, e está atrelado a potenciais desfechos adversos como a síndrome do ATRA, hipótese diagnóstica levantada neste caso. **Conclusão:** O presente estudo fundamenta a importância de do diagnóstico genético confirmatório para a suspeição dos casos de APL, que precocemente devem realizar o ácido versanoide (ATRA) visando à redução da morbimortalidade, que nestes casos, estão especialmente atreladas aos distúrbios trombohemorrágicas decorrentes da presença do transcripto do rearranjo PML-RARA. No contexto, de indefinição diagnóstica, o ATRA deve ser imediatamente iniciado até definição diagnóstica definitiva.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.521>

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM KMT2A-PARTIAL TANDEM DUPLICATION: UMA SÉRIE DE CASOS

CA Silva, FR Mendes, L Nardinelli, I Bendit, E Velloso, EM Rego, V Rocha, WF Silva

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Rearranjos envolvendo o gene KMT2A são comumente encontrados em leucemia mieloide aguda (LMA), sendo reconhecidos como alterações de prognóstico adverso nesta doença. Estes rearranjos são frequentemente detectados por cariótipo convencional, por hibridização in situ fluorescente ou técnicas de sequenciamento de nova geração (NGS). A duplicação parcial em tandem do gene KMT2A (KMT2A-PTD), embora descrita há quase 30 anos na LMA, é raramente pesquisada em painéis diagnósticos convencionais e pouca informação é disponível na literatura brasileira. Dados recentes apontam que esta alteração possui, além de impacto prognóstico adverso, perfil de expressão gênica diferente das LMAs com rearranjo do gene, além de um perfil característico de comutações. A classificação European Leukemia Net (ELN) 2022 destaca que esta alteração não modifica a categoria de risco do paciente. O presente estudo tem como objetivo avaliar a frequência da KMT2A-PTD em uma coorte de pacientes adultos com LMA, visando reportar sua frequência e características clínicas relacionadas. **Métodos:** A pesquisa do KMT2A-PTD foi realizada por RT-PCR, seguido de eletroforese em gel de agarose em amostras de medula óssea ou sangue periférico colhidas no diagnóstico da LMA. Todos os pacientes diagnosticados entre 2017 e 2021 no Hospital das Clínicas da FMUSP, com RNA disponível para análise foram incluídos. Os dados de prontuário foram revisados, assim como demais achados genéticos. **Resultados:** Foram analisadas amostras de 106 pacientes adultos diagnosticados com

LMA no período do estudo. O KMT2A-PTD foi encontrado em 6,6% (7/106). Desses pacientes, 57% eram do sexo masculino e a mediana de idade ao diagnóstico foi de 66 anos (48-79). Quanto ao número de leucócitos, a mediana encontrada foi de $20,3 \times 10^3$ ($3,1 - 134,8$). Na análise citogenética, seis dos pacientes apresentavam cariótipo normal (85%) e um deles apresentava inv(3) associada à deleção do cromossomo 7. Demais comutações foram encontradas: IDH2 (2/7), FLT3-ITD (1/7), FLT3-TKD (1/7) e NPM1 (1/7). Considerando a estratificação de risco genético da ELN, os casos seriam classificados como favorável ($n = 1$), intermediário ($n = 5$) e adverso ($n = 1$). Em relação ao tratamento implementado, 5/7 pacientes (71%) foram submetidos a indução convencional “7+3”, e outros dois foram considerados inelegíveis à terapia intensiva. Dos pacientes elegíveis, um faleceu por intercorrência infecciosa durante a indução e três foram refratários ao tratamento. Um único paciente respondeu a indução, sendo que aquele com a mutação NPM1. Após 1 ano e meio em remissão, apresentou recaída de doença, com resposta à terapia de resgate, porém recusou o transplante alogênico. No momento do presente estudo, apenas este paciente com NPM1 mutado recaído encontra-se vivo. **Conclusão:** Nesta coorte de pacientes adultos com LMA, foi encontrada uma frequência semelhante da KMT2A-PTD à encontrada em literatura (3-11%). Esta alteração embora pareça estar associada à prognóstico adverso, é considerada insuficiente para leucemogênese de forma isolada. Relatos da literatura apontam uma alta frequência de mutação FLT3 e DNMT3A nestes casos, com expressão gênica diferente dos casos com fusão gênica envolvendo o mesmo gene. Os dados obtidos desta série apontam que, embora rara, esta alteração deveria ser pesquisada em todos os casos de LMA, visando melhorar a capacidade prognóstica e a implementação precoce de terapias alternativas nestes casos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.522>

LEUCEMIA DE CÉLULAS PLASMÁTICAS EM PACIENTE SEM FATORES DE MAL PROGNÓSTICO: RELATO DE CASO

MPB Malcon, NPV Silveira, FPS Michel, LF Negri, AP Gouvêa, AC Fenili, FL Moreno, LCG Trindade, S Vidor, MEZ Capra

Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), Grupo Hospitalar Conceição (GHC), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A Leucemia de células plasmáticas (LCP) é uma doença rara e agressiva, que se caracteriza pela presença de células plasmáticas circulantes no sangue periférico em pacientes que preenchem os critérios para mieloma múltiplo (MM), podendo ser primária ou como uma transformação leucêmica do MM. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de LCP em um paciente masculino, 54 anos, diagnosticado e tratado no Hospital Nossa Senhora da Conceição, em Porto Alegre, Rio Grande do Sul. **Relato de caso:** Paciente masculino, 54 anos, procurou nosso serviço devido a quadro de lombalgia intensa há 6 meses, associado a perda ponderal e astenia. Na