

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

chegada apresentava-se regular estado geral, emagrecido, hipocorado e desidratado. Sem presença de hepatoesplenomegalia ou linfonodomegalias. Exames laboratoriais da chegada evidenciavam Hb 8,6 g/dL, leucócitos totais $34 \times 10^9/L$ (neutrófilos 10%, blastos 2%, plasmócitos 56%, linfócitos 25%), plaquetas $114 \times 10^9/L$, creatinina 2,4, (anterior 1,05), ureia 104 mg/dL, cálcio corrigido 11,7 mg/dL, VHS 78 mm/h, LDH 226 U/L, beta-2 microglobulina 23 mg/L, IgA 7 mg/dL, IgG 7.280 mg/dL, IgM < 18 mg/dL, além da presença de lesões osteolíticas difusas em tomografia computadorizada. A eletroforese de proteínas séricas evidenciou pico monoclonal na região das gamaglobulinas (6,95d/dl). Devido às alterações laboratoriais e de exames de imagem foi realizado aspirado de medula óssea com imunofenotipagem evidenciando presença de 66% de células plasmáticas clonais que coexpressam os antígenos CD138 e CD38 de elevada intensidade, imunoglobulina de cadeia leve kappa intracitoplasmática, CD45 de fraca intensidade, CD79a intracitoplasmática e CD27, em associação à perda de expressão dos antígenos CD19 e CD81. Os plasmócitos patológicos também apresentam a expressão anômala de CD20, CD56 e CD117 compatível com LCP. Mielograma evidenciando infiltração por cerca de 70% de plasmócitos com atipias. Iniciado o tratamento quimioterápico com protocolo VCD (Bortezomib, Ciclofosfamida e Dexametasona) com boa evolução clínica e melhora laboratorial. Paciente atualmente aguardando transplante autólogo de medula óssea. **Discussão:** A LCP é uma variante rara e agressiva do MM que pode ser primária (60 a 70%) ou secundária, como uma transformação leucêmica do MM. Para diagnóstico, pacientes com critérios diagnósticos para MM devem apresentar também pelo menos um dos critérios: plasmócitos circulantes na contagem diferencial de leucócitos convencionais, derrame pleural, hepatoesplenomegalia ou elevação da lactato desidrogenase. A apresentação clínica é variável, mas incluem os achados presentes no MM, tais como anemia, injúria renal, lesões ósseas líticas e hipercalcemia, além de manifestações presentes em leucemias, como leucocitose, anemia, plaquetopenia, hepatoesplenomegalia. O tratamento consiste em quimioterapia com esquemas contendo Bortezomibe associada a Transplante de Medula Óssea Autólogo. O prognóstico da LCP é pior que o do MM, mas devido ao avanço de novas terapias tem cursado com melhora da sobrevida. Pacientes com mais de 60 anos, plaquetopenia ($<100 \times 10^9/L$) e plasmócitos $\geq 20 \times 10^9/L$ parecem estar associados com pior prognóstico. **Conclusão:** O presente caso evidencia a importância da investigação e tratamento precoce em pacientes com LCP e ilustra o caso de um paciente masculino, sem a presença dos três fatores associados a mau prognóstico citados acima.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.523>

EXPERIÊNCIA NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS) DO HOSPITAL DE AMOR DE BARRETOS COM O PROTOCOLO VIALE-A

FC Domingos, BM Borges, IAS Plentz, GF Colli, IZ Gonçalves, IA Siqueira, MB Carneiro, NS Castro, RFP Fracarolli

Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

Objetivo: Relatar a experiência no âmbito do SUS no Hospital de Amor de Barretos com o protocolo VIALE-A. **Material e métodos:** Avaliação retrospectiva de prontuário eletrônico dos pacientes cadastrados no sistema TASY. **Resultados:** Foram avaliados 7 pacientes, sendo três com Leucemia Mieloide Aguda (LMA) secundária à Síndrome Mielodisplásica (SMD) e quatro com LMA em pacientes inelegíveis à terapia Intensiva. Dos 7 pacientes, observamos complicações como: Síndrome de Lise Tumoral (n = 1), Neutropenia Febril (n = 6), toxicidade hematológica (n = 5) e óbito (n = 3). Quatro pacientes apresentaram remissão citomorfologica (RCM) e doença residual mínima (DRM) negativa após 2 ciclos (n = 1) e após 3 ciclos (n = 2), um paciente encontra-se em RCM e DRM positivo após 1º ciclo. Um dos pacientes realizou Transplante Alogênico de Medula Óssea por melhora do performance clínico, porém evoluindo a óbito por complicações. Em nossa prática clínica, mantemos dose reduzida de Venetoclax para aqueles pacientes em necessidade de profilaxia antifúngica com fluconazol; realizamos análise de mielograma e de DRM por citometria de fluxo após 28 dias do início do tratamento, reduzindo Azacitidina de 7 para 5 dias e Venetoclax de 28 para 14 dias nos pacientes com DRM negativa, para melhor tolerância e diminuição de efeitos adversos graves. **Discussão:** Os pacientes do Hospital de Amor de Barretos, sendo um serviço SUS, apresentam dificuldade de acesso a drogas não disponibilizadas por esse sistema. Apesar dessa dificuldade, em 14 meses, foram diagnosticados 25 pacientes com Leucemia Mieloide Aguda, dentre primárias e secundárias. Sete destes conseguiram iniciar protocolo com Azacitidina e Venetoclax, conforme indicação do estudo VIALE-A. Nossos pacientes apresentaram os principais efeitos adversos descritos no estudo, como anemia, trombocitopenia, neutropenia febril, sepse e óbito; apresentaram resposta da doença, também de acordo com a referência, dentro dos 3 primeiros meses do uso do protocolo. **Conclusão:** Apesar da pequena amostra de pacientes em nosso serviço utilizando Azacitidina e Venetoclax, nossa experiência mostra ser factível a utilização destes medicamentos em pacientes selecionados em serviço de saúde pública, com complicações e respostas não divergentes do estudo original.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.524>

P72R TP53 VARIANT AS A POTENTIAL MARKER FOR ACUTE MYELOID LEUKEMIA FROM AMAZONAS STATE, BRAZIL

GSP Braz^a, TCD Santos^a, MOD Santos^a, VC Costa^b, LPS Mourão^{a,c}, WO Azevedo^b, ROD Santos^b, AM Tarragó^{a,b}, GAV Silva^{a,b}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, Brazil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Brazil

^c Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, Brazil