

região cervical e pancitopenia nos exames laboratoriais sendo internado para investigação. Apresentou em seu mielograma a presença de 84% de blastos, concluindo - se medula óssea compatível com LMA. Seu estudo citogenético de sangue periférico, apresentou o resultado 46,XY,inv(16)(p13.1q12), tendo como conclusão; cariótipo masculino com inversão pericêntrica do cromossomo 16 em todas as 20 metáfases analisadas. Em 2017, apresentou recidiva, sendo encaminhado para transplante de medula óssea com células tronco hematopoiéticas alogênico. Em 2018, apresentou recaída no SNC, onde foram vistos 91% de blastos no líquor. Em 2019, apresentou doença do enxerto contra o hospedeiro e ausentou-se do tratamento, em tratamento com imunossupressor. Em 2020, apresentou sarcoma mieloide granulocítico gastro-intestinal, sendo encaminhado para novo transplante. Em 2021 apresentou 2ª recaída em SNC, feita uma tentativa de resgate quimioterápico, apresentando neutrófila e piora infecciosa, iniciado o plano terapêutico de antibiótico. Em 2022 foi admitido na UTI em choque séptico de foco pulmonar, onde através da pesquisa de BAAR comprovou a suspeita de tuberculose, onde evoluiu por conta da infecção a óbito. **Discussão:** O caso descrito preenche todas as características diagnósticas da leucemia mieloide aguda onde seu exame citogenético caracterizava bom prognóstico segundo a literatura. No entanto, o paciente relatado apresentou uma evolução desfavorável, pois mesmo com uma sobrevida de 6 anos realizou 2 transplantes, teve recaídas no SNC, sarcoma granulocítico, passou por diversas complicações causadas em decorrência dos transplantes e devido ao seu estado imunológico, e por fim veio a óbito por conta de um quadro infeccioso por tuberculose. Este trabalho evidencia a importância da análise citogenética nas LMAs, tornando o diagnóstico mais preciso e auxiliando na escolha do tratamento mais adequado a ser ministrado. Porém existem outras variantes que influenciam também na sobrevida do paciente, ou no insucesso das medidas terapêuticas adotadas durante o tratamento. Deste modo, futuras pesquisas envolvendo a citogenética nas LMAs, e um acompanhamento mais incisivo desses pacientes, deverão contribuir para uma ampliação desses conhecimentos em relação ao prognóstico destes pacientes. **Conclusão:** Apesar da inversão do cromossomo 16 estar relacionada a um prognóstico favorável, o paciente apresentou recidiva e recaídas, levando a óbito. Portanto, parecem existir outras variantes além do cariótipo, como estratificação de risco interferindo na evolução da LMA, sendo necessários novos estudos para melhor compreensão biológica dessa doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.618>

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA: FISIOPATOLOGIA, DIAGNÓSTICO E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

IL Lima, SHN Messias, AT Dias, V Justi,
ML Muler, JO Martins, A Kaliniczenko

Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia é uma malignidade hematológica que afeta os glóbulos brancos, geralmente de origem

desconhecida. Tem como principal característica no diagnóstico a presença de 20% ou mais de linfoblastos malignos na medula óssea onde substituem as células sanguíneas normais. Acerca do tratamento da leucemia linfoblástica aguda, apesar de estarem a surgir novas abordagens, a principal abordagem terapêutica centra-se na quimioterapia. Vem-se estudando novas modalidades, consideram-se como alternativas o transplante de células-tronco hematopoiéticas. As células T com receptor de antígeno quimérico (CAR-T) é uma nova modalidade terapêutica para tratamentos mais avançados da ciência no combate a malignidades hematológicas, como a leucemia linfoblástica aguda. Por meio dele, as células de defesa do paciente são retiradas e geneticamente alteradas em laboratório para posteriormente atacar as células doentes. Neste contexto, a imunoterapia vem revolucionando o tratamento dessa neoplasia por ser uma estratégia específica contra antígenos de superfície das células tumorais. **Objetivo:** Este trabalho tem como principal objetivo avaliar o número de óbitos de leucemia linfoblástica aguda no período de 2011 a 2021. **Material e métodos:** Foi realizado um levantamento de dados secundários colhidos de domínios públicos, como o IBGE, DATASUS, INCA (Instituto Nacional do Câncer), além de trabalhos internacionais para um estudo descritivo e analítico. **Resultados:** O grupo infanto-juvenil (01 a 19 anos) apresentou o maior número de mortalidade por LLA. Dentro o período analisado (2011-2021) foram notificados 11.405 óbitos. Simultaneamente, a região Norte se sobressaiu ao apontar, a maior taxa de mortalidade em relação as outras regiões do Brasil. Dentro do período analisado, em 2019 houve o maior número de óbitos. **Conclusão:** Os resultados desse estudo evidenciam que a LLA apresenta uma tendência de crescimento em jovens e crianças nos anos analisados, o que pode indicar que é uma enfermidade que necessita de um tratamento mais controlado e eficaz, bem como o diagnóstico precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.619>

LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA COM CARIÓTIPO COMPLEXO: RELATO DE CASO

ET Saito, ABD Manduca, FF Camargo,
DSC Filho, JA Gomes, FM Marques,
MDS Pastorini, KP Melillo, LZ Caputo,
LLM Perobelli

Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbini
- Hospital Brigadeiro, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Na Leucemia Promielocítica Aguda (LPA), a alteração citogenética mais característica é a t(15;17)(q24;q21). Essa translocação resulta na formação do gene de fusão promielocítico-retinoico (PML-RARA), que interfere na regulação normal da diferenciação celular, levando ao acúmulo de promielócitos imaturos. A presença deste gene é fundamental para o diagnóstico da LPA e é alvo de terapias direcionadas. **Objetivo:** Relatar caso de paciente com LPA associado a cariótipo complexo. **Relato de caso:** Mulher de 51 anos, sem antecedentes prévios, procurou atendimento com história de hematomas espontâneos há 3 dias, associado a perda

ponderal não quantificada. Exame inicial evidenciou pancitopenia (Hb 7.8 g/dL, leucócitos de 600/mm³ com 84/mm³ neutrófilos e 24.000/mm³ plaquetas) associado a alteração de INR (1,65). Realizado mielograma com presença de 77% de blastos granulares, alguns com núcleo convoluto, hipergranular e com projeções citoplasmáticas sugestivas de LPA. Foi iniciado ácido transretinoico (ATRA). A investigação adicional revelou cariótipo complexo - 46,XX, t(3;15;17)(p13;q22;q21),del(6)(p21) [20]. Foi iniciado o protocolo PETHEMA, sem intercorrências. A paciente atingiu remissão completa com PML-RARA negativo após indução. Atualmente a paciente segue em manutenção, mantendo remissão molecular. **Discussão:** Embora a t(15;17) seja a mais característica, outras alterações adicionais podem ocorrer em casos de LPA. Em estudo com 284 pacientes, 26 foram identificados com anomalias cromossômicas adicionais, complexas ou variantes no diagnóstico ou na recidiva. Algumas dessas aberrações cromossômicas foram associadas a morfologia e resposta medicamentosa atípicas. A análise dos dados de indução de remissão e sobrevida mostrou que a presença de anomalias cromossômicas adicionais estava relacionada a pior prognóstico, tendo uma sobrevida global de 70% em comparação a 91% de pacientes com cariótipo simples. Este mesmo trabalho mostrou possível influência em relação à resposta ao tratamento, tendo 1 caso com resistência ao ATRA. **Conclusão:** A presença da t(15;17) geralmente está associada a um bom prognóstico devido à eficácia das terapias direcionadas. Aberrações citogenéticas menos comuns permanecem incertas quanto ao prognóstico e resposta ao tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.620>

PREVALÊNCIA DA FUSÃO BCR-ABL1 P190 EM AMOSTRAS LABORATORIAIS

PV Macedo^a, AA Gomes^a, PY Nishimura^a, LGV Nova^a, D Moratori^a, KT Igari^a, LMR Janini^b, CAD Santos^a

^a DB Molecular, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As duas principais isoformas da tirosina quinase BCR-ABL oncogênica p210 e p190, são expressas na translocação do Cromossomo Filadélfia (Ph), produto resultante de uma translocação recíproca entre os cromossomos 9 e 22 (t9;22) que dá origem a um gene de fusão BCR-ABL1. Enquanto p210 é um marcador diagnóstico prevalente em Leucemia Mieloide Crônica, o p190 está mais frequentemente associado às Leucemias Linfoblásticas Agudas. O mRNA de fusão e1a2 e e1a3 codificam p190. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência da fusão BCR-ABL p190 e a frequência das variantes e1a2 e e1a3 em amostras de um laboratório de grande porte no Brasil. **Material e métodos:** Avaliamos a prevalência da fusão BCR-ABL1 p190 e a frequência das variantes de transcrição em amostras laboratoriais coletadas de diversas regiões do Brasil no período de 01/2023 a 12/2023, totalizando 338 amostras. As amostras foram submetidas a RT-PCR qualitativo multiplex para detecção do transcrito p190. Os

dados foram analisados respeitando a Lei n°13.709/2018, garantindo a confidencialidade dos dados dos pacientes. **Resultados e discussão:** Em um total de 338 amostras processadas no ano de 2023 para pesquisa diagnóstica do transcrito BCR-ABL1, apenas 1% (2 amostras) foram detectadas para o mRNA de fusão e1a2. Dos resultados detectados, 100% das amostras pertenciam ao sexo masculino (n = 2), destas amostras, uma era de adulto com 51 anos e a outra de criança com 7 anos de idade. Em ambos os casos, os pacientes estavam em pesquisa diagnóstica para LLA. Em um estudo de Azevedo e colaboradores (2014) também encontraram uma maior prevalência no sexo masculino com uma idade média de 33 anos em pacientes com LLA. **Conclusão:** O estudo teve uma maior frequência de casos de LLA com mRNA de fusão e1a2 no sexo masculino. A identificação do transcrito de fusão em pacientes com leucemia é importante para um melhor entendimento do prognóstico e da resposta à terapia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.621>

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS LEUCEMIAS NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA DA REGIÃO SUDESTE DE 2019 A 2023

GS Guerato^a, GDS Almeida^b, LV Rodrigues^b, YS Moura^c, LHMSG Gracioli^d, RT Peixoto^e, PFDS Souto^e, GAD Santos^a, EC Silva^f, JPV Batista^g

^a Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

^b Universidade de Rio Verde (UniRV), Formosa, GO, Brasil

^c Universidade Salvador (UNIFACS), Salvador, BA, Brasil

^d Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP, Brasil

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

^f Universidade Santo Amaro (UNISA), São Paulo, SP, Brasil

^g Centro Universitário Faminas (FAMINAS), Muriaé, MG, Brasil

Objetivos: Analisar o perfil epidemiológico das leucemias na população pediátrica na Região Sudeste entre os anos de 2019 a 2023. **Material e métodos:** Trata-se de um epidemiológico de abordagem quantitativa, de caráter descritivo e retrospectivo sobre internações por leucemia pediátrica, realizado através de extração de dados no Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde, na série temporal de 2019 a 2023. As variáveis incluíram unidade da federação, faixa etária e internações por faixa etária, sexo e ano de processamento, sendo estratificadas por região brasileira. **Resultados:** Durante o período analisado, um total de 31.975 pacientes tiveram diagnóstico de leucemia com internação, com um crescimento progressivo, exceto no ano de 2020, atingindo seu pico em 2023, 6.818 internações realizadas, correspondendo a 21,3%. Destaca-se, da região Sudeste analisada, o maior número de pacientes no Estado de São Paulo, o mais populoso do país, com 20.025 internações durante o período de 2019 a 2023,