

representando 62,6% do conjunto. No presente estudo, nota-se um predomínio entre 5-9 anos com um total de 11.702 (36,6%) crianças com diagnóstico dessa patologia, seguido por 1-4 anos, 10.670 (33,3%) e 10-14 anos, 9.033 (28,2%) respectivamente. Na análise por sexo, destaca-se predomínio do sexo masculino nas internações 18.679, correspondendo 58,4% da amostra geral. **Discussão:** O epidemiológico das internações por leucemia revelou padrões importantes que podem orientar políticas de saúde pública e intervenções clínicas. Ao analisar os dados, observou-se um aumento gradual do número total de internações por leucemia nos últimos cinco anos. Além disso, verificou-se uma maior prevalência de internações do sexo masculino, o que corrobora com outros estudos e dados apresentados pelo Instituto Nacional de Câncer. Na análise por faixa etária, a população com maior prevalência de internações por leucemia foi a de crianças e adolescentes entre 1 a 14 anos. Isso reflete o fato de que a leucemia é o câncer mais comum na faixa etária infanto-juvenil, representando cerca de 30% dos casos de câncer nessa população, embora, em termos gerais, ainda seja considerada uma doença rara. O ano de 2020 registrou uma queda nas internações, o que pode estar relacionada à pandemia de COVID-19 e o subdiagnóstico dessa patologia. **Conclusão:** O estudo do perfil epidemiológico das leucemias na população pediátrica da região Sudeste entre 2019 e 2023 evidenciou um aumento progressivo nas internações, com uma exceção notável em 2020 e com o seu maior valor de internações em 2023. O Estado de São Paulo se destacou com o maior número de casos, refletindo tanto sua maior população quanto uma possível maior capacidade de diagnóstico e tratamento. Observou-se uma maior prevalência de leucemia em crianças de 5 a 9 anos, com uma predominância de internações em meninos. A importância dos estudos epidemiológicos se reflete na capacidade de identificar padrões e tendências que orientam políticas públicas e intervenções de saúde. Estes dados são essenciais para direcionar recursos, planejar estratégias de prevenção e tratamento, e melhorar o suporte aos pacientes e suas famílias. Os achados deste estudo sublinham a necessidade de políticas de saúde específicas e intervenções clínicas direcionadas para essa população, visando melhorar o diagnóstico precoce, o tratamento e o suporte aos pacientes pediátricos com leucemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.622>

#### CASO RARO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B COM TRANSLOCAÇÃO BCR::ABL1 P190 E VARIANTE FLT3-ITD EM PACIENTE DE MANAUS, AMAZONAS

ROD Santos<sup>a,b,c</sup>, NP Garcia<sup>b,c</sup>, LCA Barbosa<sup>b,c</sup>, WO Azevedo<sup>b,c</sup>, AMA Marrie<sup>a,b,c,d</sup>, ND Araújo<sup>a,b,c</sup>, VSQ Dini<sup>c</sup>, GAV Silva<sup>a,c</sup>, LNM Passos<sup>a,c</sup>, AM Tarragô<sup>a,b,c</sup>

<sup>a</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

<sup>b</sup> Diretoria de Ensino e Pesquisa, Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

<sup>c</sup> Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

<sup>d</sup> Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

**Introdução:** A Leucemia Linfoblástica Aguda de linhagem B (LLA-B) é um tipo agressivo de câncer hematológico, caracterizado pela rápida proliferação de linfoblastos na medula óssea (MO), sangue periférico (SP) e sítios extramedulares. É a forma mais comum de leucemia pediátrica, embora adultos também possam ser diagnosticados com a doença, com uma menor incidência. Quando associada ao cromossomo Filadélfia (Ph) positivo, especialmente a isoforma p190, a doença se torna ainda mais agressiva e desafiadora. Além disso, a presença da variante FLT3-ITD pode contribuir para essa agressividade. A variante FLT3-ITD é mais frequentemente associada à leucemia mieloide aguda (LMA), embora haja alguns casos relatados de sua presença em LLA-T. No entanto, na LLA-B, a relação com FLT3-ITD ainda não foi descrita, sem casos relatados associados à translocação BCR::ABL1 p190, destacando a raridade desse evento. **Materiais e métodos:** Neste estudo, descrevemos um caso de LLA-B em uma mulher de 26 anos que evoluiu para óbito. O caso foi associado à translocação BCR::ABL1 p190 e à variante FLT3-ITD, com tratamento realizado na Fundação de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (FHEMOAM). Todos os dados clínicos e laboratoriais foram extraídos dos prontuários eletrônicos gerenciados pelos sistemas Softlab e iDoctor. **Resultados:** Paciente do sexo feminino, 26 anos, apresentou febre, dor de dente e tonturas dois meses antes do diagnóstico. Hemograma em junho de 2022 revelou leucopenia (1630/mm<sup>3</sup>), linfocitose (1500/mm<sup>3</sup>), hemoglobina (9,1 g/dL), hematócrito (27,6%) e plaquetas (116.000/μL). Mielograma subsequente mostrou medula substituída por blastos linfóides, compatível com LLA L2. A imunofenotipagem indicou marcadores de linhagem B: cCD79±, cCD19++, CD9±, CD10++, CD81+. Cariótipo hiperdiplóide revelou 52 cromossomos, incluindo trissomias e cromossomo Ph (translocação 9;22). Ao diagnóstico foi identificada a translocação BCR::ABL1 p190 por RT-PCR onde detectou-se 53,091% de transcritos (nesse instante ainda não havia sido detectada a variante FLT3-ITD), a paciente foi submetida a tratamento quimioterápico para que fosse encaminhada para transplante de medula óssea (TMO) em primeira remissão. No entanto, em janeiro de 2024 apresentou recaída medular e nessa ocasião apresentou translocação BCR::ABL1 p190 e variante FLT3-ITD positiva, seguido de hemograma com leucopenia (760/mm<sup>3</sup>), linfopenia (30/mm<sup>3</sup>), hemoglobina (7,9 g/dL), hematócrito (21,2%) e plaquetas (26.000/μL). **Discussão:** A paciente iniciou tratamento GMALL, seguido por HIPER CVAD com dasatinibe (5 ciclos). Posteriormente, foi submetida a 2 ciclos de Mito-FLAG mais dasatinibe e, ao final, ainda apresentou 68% de blastos na MO. Paciente não chegou a ser submetida a TMO por manter doença residual mínima positiva ao final das linhas de tratamento utilizadas. A variante FLT3-ITD tem uma característica relevante de impulsionar o crescimento descontrolado de células leucêmicas, o que pode estar correlacionado a uma contínua atividade da doença, não alcançando a remissão com nenhuma das combinações medicamentosas utilizadas. **Conclusão:** Após o diagnóstico da

variante *FLT3-ITD*, a paciente evoluiu para óbito dois meses depois, apresentando intensa leucopenia no SP e contínuo aumento de blastos na MO.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.623>

# MIELOPOIESE ANORMAL TRANSITÓRIA EM RECÉM-NASCIDO COM SÍNDROME DE DOWN E CARDIOPATIA CONGÊNITA: RELATO DE CASO

GA Bernardino <sup>a</sup>, ISC Miranda <sup>b</sup>, CRL Souza <sup>a</sup>, JCB Sobrinho <sup>a</sup>, RS Caldas <sup>a</sup>, JL Moreno <sup>a</sup>, ACCD Moraes <sup>a</sup>, KLCMD Santos <sup>b</sup>, EP Noronha <sup>c</sup>, RAG Oliveira <sup>b,d</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitário Unidade Materno Infantil, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

<sup>b</sup> Centro de Pesquisa Clínica do Hospital Universitário, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

<sup>c</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

<sup>d</sup> Departamento de Farmácia, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

**Objetivo:** Relatar um caso de mielopoiese anormal transitória (MAT) em recém-nascido (RN) com síndrome de Down e malformações congênitas das câmaras e comunicações cardíacas. **Material e métodos:** Paciente do sexo masculino, RN, 01 dia de vida, internado na UTI neonatal com face sindrômica, hipertelorismo ocular, ponte nasal em selo e dedos das mãos curtos. Foi realizado hemograma automatizado em amostra do sangue periférico (ADVIA 2120i-Siemens Healthineers) e coloração de distensões sanguíneas (May Grunwald–Giemsa e Citoquímica Peroxidase). Aos 10 dias de vida foi realizado cariótipo com banda G e imunofenotipagem do sangue periférico para diagnóstico diferencial de leucocitose. Imunofenotipagem realizada por citometria de fluxo multiparamétrica (FACSCalibur), utilizando os seguintes anticorpos monoclonais: CD20, CD10, CD34, HLA-DR, CD41, CD61, CD117, CD71, CD33, CD14, CD300e, CD36, CD13, CD64, CD11b, nTdT, CD19, CD45). **Resultados:** O hemograma apresentou os seguintes parâmetros: E = 4,73 milhões/mm<sup>3</sup>; Hb = 14,3 g/dL; Ht = 46,5%; VCM = 98,4fL; HCM = 30,2pg; CHCM = 30,7%; RDW = 19,5%, Plaquetas = 703000/mm<sup>3</sup>, Leucócitos = 72000/mm<sup>3</sup> e a análise microscópica complementar mostrou a presença de 40% de blastos de aparência mielóide, 38% de neutrófilos com desvio à esquerda até mielócito e sem escalonamento maturativo preservado, 21% de linfócitos, 1% de monócito e presença de 98 eritroblastos em 100 leucócitos contados. Após 10 dias: E = 4,27 milhões/mm<sup>3</sup>; Hb = 12,3g/dL; Ht = 39,2%; VCM = 91,9fL; HCM = 28,7 pg; CHCM = 31,3%; RDW = 22,5%, Plaquetas = 954000/mm<sup>3</sup>, Leucócitos = 54500/mm<sup>3</sup> e a análise microscópica: 73% de blastos de aparência mielóide, 19% de neutrófilos com desvio à esquerda até mielócito sem escalonamento maturativo preservado, 6% de linfócitos, 21% de monócitos e presença de 18 de eritroblastos em 100 leucócitos contados. A coloração citoquímica peroxidase foi negativa em 100% dos blastos. A análise

imunofenotípica revelou presença de 76% de células precursoras mielóides com diferenciação megacariocítica (CD45++; baixa/moderada SSC, CD117+, CD61+, CD41+, CD13+, CD36+, dos quais 22% são CD34+ e CD33+). A pesquisa dos marcadores HLA-DR, CD20, CD10, CD71, nTdT, CD64, CD11b, CD19 e CD20 foi negativa. Através do cariótipo com banda G foi visualizada a trissomia livre do cromossomo 21. O RN apenas recebeu tratamento para a cardiopatia e após um mês do diagnóstico, o hemograma não apresentou mais leucocitose (9.900/mm<sup>3</sup>) e a análise microscópica evidenciou ausência de blastos. **Discussão:** A MAT representa uma forma única de leucemia autorregressiva ou pré-leucemia, esta condição neonatal ocorre em 10 a 15% dos portadores de síndrome de Down e geralmente é diagnosticada ao nascimento, com uma tendência comum à regressão espontânea. Apesar do prognóstico da MAT ser geralmente benigno, até 20% dos pacientes podem apresentar desfechos fatais. No caso específico descrito, a MAT regrediu espontaneamente após um mês de vida. No entanto, complicações decorrentes da malformação cardíaca resultaram no óbito do RN aos 72 dias de vida. **Conclusão:** A identificação precisa de células precursoras e o acompanhamento cuidadoso da evolução desses pacientes é fundamental para a compreensão verdadeira da natureza da MAT e direcionar a melhor conduta terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.624>

## PATHOGENIC VARIANTS IN THE NPM1 GENE IN PATIENTS WITH ACUTE MYELOID LEUKEMIA IN AMAZONAS STATE, BRAZIL

TCD Santos <sup>a,b</sup>, GSP Braz <sup>a,b</sup>, EN Assunção <sup>c</sup>, MOD Santos <sup>a,b</sup>, VC Costa <sup>b</sup>, WO Azevedo <sup>b</sup>, LNM Passos <sup>a,b</sup>, AM Tarragó <sup>a,b</sup>, LPS Mourão <sup>a,d</sup>, GAV Silva <sup>a,b</sup>

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

<sup>b</sup> Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Brazil

<sup>c</sup> Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

<sup>d</sup> Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, Brazil

**Background:** Acute Myeloid Leukemia (AML) is a heterogeneous disease with different clinical and molecular manifestations, annually a disease with rates important of mortality. The AML is characterized by present genetic alterations, including variations in the Nucleophosmin (NPM1) gene, occur in 30-45% of AML cases. These variants are considered significant biomarkers that classify and determine patient risk stratification and treatment. **Objective:** To evaluate the presence of pathogenic genetic variants in the coding region of the NPM1 in AML patients from the Hematology and Hemotherapy Foundation of the State of Amazonas (HEMOAM). **Materials and methods:** Bone marrow samples were collected of 18 AML patients. Were performed, RNA extraction,