

cromossomos, com mais de 70% dos casos afetando especificamente os cromossomos X, 4, 6, 10, 14, 17, 18 e 21. A análise por matriz de 11 casos hipodiploides feita por Safavi et al. (2015), revelou a perda completa de heterozigosidade (LOH) em vários cromossomos, indicando duplicação de clones hipodiploides mascarados. Por outro lado, Shetty et al. (2020) conduziram um estudo com 11 pacientes com LLA-B hipodiploide. Nove desses pacientes eram mosaicos, com cinco casos quase haploides e três casos hipodiploides baixos. A análise por citometria de fluxo (CF) identificou endoreduplicação (ED) em 57%, e mutações missense em TP53 e JAK3. No estudo de Carroll et al. (2019), de 7.013 pacientes com LLA-B, 121 (1,72%) foram classificados como hipodiploides com ≤ 43 cromossomos. A maioria das anormalidades cromossômicas era numérica, envolvendo perda de cromossomos inteiros. Ao avaliar 20 casos de LLA-B com ED usando métodos de CF e citogenética, Chaturvedi et al. (2022) revelaram dois picos distintos de ploidia: um pico de hipodiploidia com mediana de índice de DNA (DI) de 0,82; e outro de hiperdiploidia (mediana DI = 1,53). **Conclusão:** A hiperdiploidia é uma anomalia citogenética frequente na LLA-B e está associada a um aumento da expressão gênica. Em comparação, a hipodiploidia é menos comum, mas está ligada a um pior prognóstico e associa-se a mutações gênicas críticas. Ambas as alterações apresentam desafios únicos e complexidades que requerem mais investigações para melhor compreensão de seus papéis. Sendo assim, o uso de técnicas como a citogenética e a CF permitem identificar variações cromossômicas envolvidas na fisiopatologia da LLA-B.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.652>

NEOPLASIA DE CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES BLÁSTICAS COM APRESENTAÇÃO LEUCÊMICA: UM RELATO DE CASO

ACK Torrani, DH Catelli, FM Carlotto, JB Gazabon, MPMS Klauberg, RH Sassi, NH Dias, PA Guazzelli, MPB Malcon, AA Paz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas (NCDPB) é um subtipo raro de malignidade de células dendríticas, correspondendo a cerca de 0,44% de todas as neoplasias hematológicas. Geralmente apresenta-se com um comportamento agressivo com rápida disseminação sistêmica, sendo a apresentação leucêmica rara. **Objetivo:** Descrever um caso de paciente com diagnóstico de NCDPB com apresentação leucêmica, com curso indolente prévio. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 24 anos, pardo, sem comorbidades prévias, foi admitido no Hospital de Clínicas de Porto Alegre em fevereiro de 2024 apresentando múltiplas máculas e placas mucocutâneas violáceas, e nódulo violáceo em membro superior direito medindo $6,9 \times 5,6 \times 1,8$ cm com evolução desde 2021, e com relato de perda ponderal de 10 kg e febre vespertina iniciadas em dezembro de 2023. No exame físico, apresentava

linfonodomegalias generalizadas e hepatoesplenomegalia. Os exames da admissão demonstraram anemia (Hb 10,40 g/dL), leucocitose $22.790/\text{mm}^3$ com presença de 56% de blastos, e plaquetopenia ($18.000/\text{mm}^3$), sorologias para hepatites B e C, sífilis e HIV negativas. Foi avaliado com tomografias que confirmaram os achados do exame clínico, sem evidência de acometimento do sistema nervoso central. Paciente submetido a avaliação medular, com aspirado de medula óssea apresentando medula hiper celular com 92% de blastos, que na imunofenotipagem apresentou uma população positiva para cTCL1 forte, CD123 forte, CD56 forte, HLA-DR forte, CD117 fraco, nTdT fraco, CD36, CD38, CD4 e CD45 forte, compatível com neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas. e com cariótipo complexo. Iniciado protocolo HyperCVAD com plano de consolidação com transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico em primeira remissão. No momento, o paciente apresenta medula em remissão, com resolução completa das lesões mucocutâneas, e segue realizando o protocolo quimioterápico enquanto aguarda busca por doador não-aparentado compatível. **Discussão:** A neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas é uma neoplasia hematológica rara, e de comportamento agressivo. A forma leucêmica representa menos de 1% dos casos de leucemia aguda, e cerca de 0,7% dos casos de linfomas cutâneos. Possui predominância no sexo masculino (3:1), sendo descrito em todas as faixas etárias. A apresentação clínica é variada, podendo apresentar um curso clínico indolente, seguido de rápida disseminação sistêmica, como pode ser observado no caso relatado. A característica imunofenotípica é a presença de CD123, além de outros marcadores como o TCF4, TCL1, CD303 e CD304, além do CD4 e/ou CD56. O cariótipo, assim como no nosso caso, é complexo em até 75% dos casos. Devido a ontogenia das células dendríticas plasmocitoides, ainda não existe um consenso da melhor terapia de indução, porém protocolos baseados no tratamento de leucemia linfoblástica aguda tem apresentado melhores resultados. O tagraxofusp, um anticorpo anti-CD123, é uma opção com altas taxas de resposta, porém ainda não está aprovado no Brasil. O transplante de células-tronco hematopoiéticas alogênico como consolidação ainda continua sendo a melhor opção terapêutica, proporcionando redução da taxa de recaída e maior sobrevida global.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.653>

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA COM ACOMETIMENTO DE SISTEMA NERVOSO CENTRAL: UM ESTUDO DE CASO

PA Lopes^a, CCB Silva^a, TR Souto^a, GO Borges^a, PVP Santos^a, HVA Cárdenas^a, SMCBP Jesus^b, VAL Vilela^b

^a Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

^b Hospital Sírio-Libanês de Brasília (HSL Brasília), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é a neoplasia hematológica mais comum na infância e adolescência, representando cerca de 25% dos casos dessa faixa etária.