

para seguimento neste serviço. Ao exame físico: dismorfismos faciais, emagrecido, com hepatomegalia. Na admissão hemograma com Hb 4,9 g/dL/Ht 13,6% / VCM 80fL / HCM 29pg / RDW 13,2%, Leucócitos 960/mm³ e Plaquetas 63k/mm³. Avaliação medular hipocelular por diluição com comprometimento de análise e cerca de 5% de blastos; BMO favoreceu diagnóstico de linfoma/leucemia linfoblástica de imunofenótipo B em meio a fibrose reticulínica grau 3. Complementação diagnóstica: cariótipo inconclusivo, painel de translocações negativo e exoma em andamento. Paciente classificado como LLA B, SNC 1, risco intermediário por uso prévio de corticoide, atualmente em quimioterapia na fase de consolidação, respondendo bem ao tratamento. **Discussão:** A medula óssea é composta por células hematopoiéticas dispostas entre uma matriz extracelular e células estromais, dentre elas os fibroblastos. A fibrose medular é caracterizada por uma desordem arquitetural da medula óssea, gerando prejuízo para a homeostase do ambiente medular. A fibrogênese se dá através da sinalização de fatores de crescimento e citocinas que excitam vias formadoras de fibrose das células tronco mesenquimais na própria medula, culminando com o acúmulo de reticulina, associado ou não ao colágeno. A fibrose medular secundária surge de uma alteração que pode ou não ser clonal. A LLA é uma importante causa de fibrose medular difusa e esta geralmente se resolve com o próprio tratamento da leucemia. **Conclusão:** A LLA pode se apresentar com fibrose medular e a dificuldade de obtenção de material adequado pode retardar o diagnóstico. É relatado, inclusive, o ressurgimento da fibrose previamente ao aparecimento de blastos na recaída, reforçando a necessidade de um acompanhamento mais minucioso nestes pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1097>

TRANSTORNO MIELOPROLIFERATIVO TRANSITÓRIO ASSOCIADO À MUTAÇÃO DE GATA2 MIMETIZANDO LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL – RELATO DE CASO

YA Moura, JC Gaspar, SFB Silva, JL Neves,
AP Dutra, MJA Paula, LGPME Souza, BF Baglioli,
R Balceiro, AF Oliveira

Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos,
Barretos, SP, Brasil

O gene GATA2 está altamente expresso em células hematopoiéticas imaturas, permitindo proliferação e manutenção de células tronco-hematopoiéticas. A mutação do gene GATA2 (haploinsuficiência) está associada a fenótipos síndromicos variados, e envolve clínica de imunodeficiência e predisposição a neoplasias mieloides. Objetivo: Descrever o caso de um lactente com mutação de GATA2 que se apresentou com mieloproliferação. Metodologia: Descrição de dados clínicos e laboratoriais baseada em revisão de prontuário. Resultados: Paciente de 6 meses de idade, procedente de Palmas-TO, previamente hígido, desenvolvimento adequado. Na história familiar pai com quadro de leucopenia e plaquetopenia, sem investigação prévia. Sem histórico familiar de neoplasia. Há 1

mês da admissão apresentou celulite em pé direito secundária à estrófulo, com necessidade de drenagem de abscesso e antibiótico endovenoso; em exames de controle foi evidenciado anemia (9,5g/dL), leucocitose (95k/mm³) e plaquetose (1.5k/mm³), sustentadas após melhora do quadro infeccioso. Devido alteração laboratorial optado por avaliação medular que evidenciou medula normocelular, com discreta disgranulopoiese, aumento de blastos; imunofenotipagem com presença de 6,5% de células imaturas mieloides. Sugerido diagnóstico de leucemia mielomonocítica juvenil (LMMJ), sendo então encaminhado ao Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos para seguimento. No hemograma inicial: Hb 9,3g/dL / Ht 27,4% / VCM 81fL / HCM 27,4pg / RDW 15,7%, Leucócitos 74.460/mm³ (N 48.399 / E 1489 / B 745 / L 18.615 / M 5.212) Plaquetas 1.435k/mm³. Exame físico sem alterações; ausência de visceromegalias. Ampliado pesquisa: Cariótipo 46, XY, PCR para pesquisa de mutações associadas à LMMJ negativo e em NGS detectado mutação em GATA2 exon 5 VAF 49,5%. À princípio tentado citoredução com hidroxiureia. Discutido caso com equipe do Hospital St. Jude e devido poucos relatos de proliferação celular associado ao gene GATA2 orientado seguir observação, suspensão da hidroxiureia, visto mieloproliferação provavelmente transitória. Realizada pesquisa de mutação de GATA2 no pai, positivo. Paciente segue assintomático, em acompanhamento ambulatorial, com reavaliação medular sem evidência de SMD, com plaquetometria e leucometria oscilantes. Discussão: Cerca de 80% dos pacientes com haploinsuficiência de GATA2 irão desenvolver neoplasias mieloides; no contexto da SMD pediátrica é o gene mais prevalente e os pacientes se manifestam com citopenia e infecções de repetição. O tratamento na fase de SMD instalada é o transplante de células tronco-hematopoiéticas (TCTH); pacientes assintomáticos podem ser seguidos com reavaliações medulares e de imunidade e neste contexto TCTH preemptivo controverso. A mieloproliferação descrita em raros pacientes com esta mutação é atribuída a uma resposta medular reativa, com relatos de resolução espontânea. O paciente relatado não apresentava, além da monocitose, outros critérios diagnósticos de LMMJ e foi excluída essa hipótese diagnóstica. Conclusão: O reconhecimento neste paciente de histórico de infecções e alteração hematológica associado à história familiar de citopenia foram importantes fatores considerados para investigação de mutações de predisposição germinativa a neoplasias mieloides.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1098>

TENDÊNCIA TEMPORAL E DISTRIBUIÇÃO ESPACIAL DOS INDICADORES DE MORTALIDADE PEDIÁTRICA POR LEUCEMIAS LINFOIDES NO BRASIL DE 2000 A 2021: UM ESTUDO ECOLÓGICO ANALÍTICO MISTO

BS Sanches^{a,b,c}, CDE Botelho^{a,b}, IL Oliveira^{a,b},
NL Duarte^b, M Land^{a,b,c}

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil