

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA COM TRANSCRITO BCR::ABL1 P230 - RELATO DE CASO

JS Freitas^a, G Duarte^b, G Duffles^b, I Toni^b,
G Furlin^b, C Souza^b, PM Campos^b,
L Nardinelli^c, I Bendit^c, K Pagnano^b

^a Pontifícia Universidade Católica de Campinas
(PUC-CAMPINAS), Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Estadual de Campinas (CAMPINAS),
Campinas, SP, Brasil

^c Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Relato de caso: Paciente masculino, 65 anos, fez transplante renal em 2016 devido a rins policísticos e iniciou investigação de poliglobulia em agosto de 2019. Hemograma inicial: Hb 19,5, Ht 63,8%, VCM 88,5, HCM 27, leucócitos 7000/mm³ e plaquetas 121.000/mm³. Na investigação, não apresentava a mutação V617F do JAK-2, indicando causa secundária. Em fevereiro de 2023 observou-se leucocitose (40440/mm³) com desvio à esquerda (2% blastos, 5% promielócitos, 4% mielócitos; 6% bastonetes, 4% basófilos e 2% eosinófilos) e plaquetose (737.000/mm³). O mielograma mostrou hipercelularidade, pleomorfismo de megacariócitos, 5% de blastos, o cariótipo a 45,X,-Y, t(9;22) (q34;q11)[20] e a biópsia de medula óssea foi compatível com leucemia mieloide crônica (LMC). No RT-PCR multiplex não foram detectados os transcritos p210 e p190, notando-se um transcrito atípico, caracterizado como p230 (e19a2), confirmado por sequenciamento e estabelecendo o diagnóstico de LMC em fase crônica, com Sokal alto risco e ELTS intermediário. O paciente iniciou tratamento com imatinibe 400 mg ao dia, em março de 2023, obtendo resposta hematológica completa e aos 3 meses resposta citogenética menor (Ph 35%). Em agosto de 2023 foi internado por gastroenterite e pielonefrite, com piora da função renal (toxicidade grau 3), sendo trocado o tratamento para dasatinibe 60 mg ao dia. Houve interrupção por duas semanas por plaquetopenia grau 3, atualmente em uso de dasatinibe 40 mg ao dia. Paciente obteve resposta citogenética completa com 3 meses de tratamento. Na última consulta, em junho de 2024, paciente estava assintomático, com manutenção da resposta hematológica e retorno da função renal para os valores basais. Mantém RT-PCR qualitativo positivo para p230. **Discussão:** A LMC é caracterizada pela presença do cromossomo Filadélfia (Ph), resultante da translocação t(9;22)(q34;q11), gerando o gene de fusão BCR::ABL1, que codifica uma proteína tirosina-quinase anormal, associada à proliferação celular descontrolada característica da LMC. Na maioria dos casos, o ponto de ruptura no cromossomo 22 ocorre na região de agrupamento de ponto de ruptura principal do gene BCR (M-bcr), resultando na proteína p210 BCR/ABL. Contudo, podem ocorrer quebras em outras regiões m-bcr ou μ -bcr e os produtos de fusão são, respectivamente, as proteínas p190 e p230. O transcrito p230 já foi reportado em casos de leucemia neutrofílica crônica, LMC em fase crônica, LMC com rápida evolução para fase blástica e em LMA e é encontrado em menos de 1% dos casos de LMC. Estudos apontaram que o transcrito p230 tem características distintas em termos de sinalização celular e capacidade de transformação em comparação aos

transcritos p210 e p190. Essas diferenças podem explicar por que o p230 está associado a uma forma menos grave da LMC. Além disso, sugere-se que dentro do gene BCR::ABL1 rearranjado, existam elementos regulatórios que possam modular a expressão da proteína BCR::ABL, influenciando na gravidade dos sintomas clínicos. Outro aspecto importante é monitorar a função renal em pacientes tratados com imatinibe, especialmente aqueles com doença renal prévia.” **Conclusão:** O presente caso confirma a necessidade da realização do RT-PCR qualitativo e cariótipo ao diagnóstico da LMC, para possibilitar a identificação de transcritos atípicos. O monitoramento neste caso deve ser feito com cariótipo e RT-PCR qualitativo, pois não há padronização do PCR quantitativo para o monitoramento do transcrito p230.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1895>

NEOPLASIA BLÁSTICA DE CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES COM ACOMETIMENTO SISTÊMICO: RELATO DE CASO

BM Moellmann, ACC Miquelino, MPS Souza,
KDB Vasconcelos

Universidade do Vale do Sapucaí (UNIVÁS), Pouso
Alegre, MG, Brasil

Objetivos: Relatar o caso de um paciente idoso com diagnóstico de Neoplasia Blástica de Células Dendríticas Plasmocitoides (NBCDP) e revisar a literatura vigente. **Material e métodos:** Paciente do sexo masculino, 77 anos, tabagista e etilista, sem comorbidades, com queixa de astenia, hiporexia, prostração e perda ponderal de 10kg há 2 meses, evoluindo com episódios febris, tosse produtiva e hemoptise há 8 dias. Possuía histórico de internação por queda do estado geral, com transfusão de plaquetas e concentrado de hemácias há 1 mês. Ao exame, hipocorado, com petéquias difusas, equimoses, linfonodomegalia cervical e inguinal. Hemograma com plaquetopenia (26.000 u/L), anemia (Hb 8,8 g/dL), leucocitose com desvio à esquerda (18.000/mm³, bastões 1%). Visualizados células com alta relação núcleo/citoplasma, promonócitos e monócitos displásicos em sangue periférico. TC de tórax com opacidades em vidro fosco, enfisema centroacinar, nódulos pulmonares, linfonodomegalias mediastinais e axilares e esplenomegalia. **Resultados:** Realizado estudo de medula, sendo a imunofenotipagem compatível com NBCDP, com expressão de antígenos CD123, CD36 e TCL1. Paciente evoluiu com quadro de pneumonia, dessaturação e desconforto respiratório, com piora clínica importante, citopenias graves, sendo indicado cuidados paliativos. **Discussão:** A NBCDP é uma doença rara recentemente descrita e renomeada, que representa aproximadamente 0,7% dos linfomas cutâneos e acomete predominantemente o sexo masculino em meia idade. Sua origem se dá por células natural killer (NK) precursoras que expressam CD123 e TCL1, capazes de afetar o processo imunológico. O quadro clínico é caracterizado inicialmente por lesões cutâneas seguidas por disseminação linfática, esplenomegalia e hepatomegalia. O diagnóstico é feito através de imunohistoquímica e citometria