

especialmente em pacientes expostos por tempo prolongado, como no MM. A biópsia inicial evidenciou alterações genéticas e citogenéticas características de mau prognóstico, compatíveis com dados de que TP53 bialélica e cariótipo complexo conferem resistência a esquemas hipometilantes e venetoclax. A presença de mielofibrose acentuada reforça a heterogeneidade morfológica dessas neoplasias e seu curso rapidamente progressivo. Esse relato reforça a necessidade de vigilância molecular em pacientes candidatos à manutenção com lenalidomida, com rastreamento de mutações de alto risco, visando reduzir o impacto clínico das t-MN e orientar decisões terapêuticas mais individualizadas.

Referências:

Sperling AS, Gibson CJ, Ebert BL. Lenalidomide promotes the development of TP53-mutated therapy-related myeloid neoplasms. *Blood*. 2022;140(16):1753-63. doi:10.1182/blood.2021014956.

Guarnera L, Cesini L, Criscuolo M, Scalzulli E, Breccia M. Secondary and therapy-related acute myeloid leukemias: overlapping features, distinct trajectories. *Semin Hematol*. 2025;62:100983. doi:10.1016/j.seminhematol.2025.100983.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104479>

ID - 2986

ABORDAGEM DIAGNÓSTICA CITOGENÉTICA-MOLECULAR EM CASO DE LEUCEMIA COM TRANSLOCAÇÃO ATÍPICA

LG Luiz Gustavo Ferreira Cortes,
MdL Lopes Ferrari Chauffaille,
A dos Santos Borgo Perazzio,
M Chermont Azevedo, M Eloí, SE Alves da Rosa,
C Rodrigues Chanes, C Cruz de Martino,
N Muehringer Alves Pioli, N Matta Araújo

Genesis Análises Genômicas S.A., São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A identificação de fusões gênicas em neoplasias hematológicas (NH) representa uma etapa fundamental no processo diagnóstico, com implicações diretas na classificação da doença, estratificação de prognóstico e definição de condutas terapêuticas. Para essa finalidade, diversas metodologias laboratoriais são empregadas, incluindo cariótipo, hibridação *in situ* por fluorescência (FISH), reação em cadeia da polimerase com transcrição reversa (RT-PCR) e o sequenciamento de nova geração (SNG). Cada técnica apresenta sensibilidade, especificidade e limitações próprias. Nesse contexto, torna-se essencial que os profissionais do laboratório realizem uma análise integrada correlacionando os dados obtidos por essas abordagens complementares, a fim de consolidar um diagnóstico único, robusto e clinicamente relevante. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 54 anos, em investigação de leucemia mieloide aguda apresentou no cariótipo, realizado em amostra de medula óssea, em outro serviço, a translocação t(9;22;12), descrita como uma variante rara do cromossomo Philadelphia. Foi, então, solicitada a análise por PCR em tempo real da fusão BCR::ABL1, que resultou negativa, configurando um cenário diagnóstico

atípico e contraditório. Diante da discordância entre os achados citogenético e molecular, foi sugerida a realização de um painel SNG direcionado para neoplasias mieloides para pesquisa de fusões por RNA. Essa abordagem permite detectar fusões gênicas em nível de transcrito, incluindo eventos raros ou criptogênicos que frequentemente não são identificados por técnicas convencionais como FISH ou RT-PCR. O SNG permitiu identificar a presença da fusão MN1::ETV6, resultante da t(12;22)(p13;q12), envolvendo regiões próximas às previamente constatadas na análise do cariótipo. Esta fusão já foi descrita na literatura em casos de leucemia mieloide aguda, associada à quimiorrefratariedade e prognóstico desfavorável. A identificação correta do rearranjo gênico permitiu estabelecer um diagnóstico preciso, direcionar mais adequadamente a conduta clínica e esclarecer discrepâncias entre os achados de exames complementares, o que reforça a importância da integração de múltiplas metodologias na elucidação de casos complexos. **Conclusão:** A integração dos dados moleculares, citogenéticos e clínicos é indispensável para a obtenção de um diagnóstico preciso em neoplasias hematológicas, permite uma adequada estratificação de prognóstico e definição de condutas terapêuticas individualizadas. Nesse contexto, o SNG tem sido destacado como uma ferramenta robusta e cada vez mais acessível, que permite detectar fusões gênicas com elevada sensibilidade. Além de ampliar a acurácia diagnóstica, o SNG contribui significativamente para a redução do tempo de investigação e do número de testes sequenciais, configurando-se como uma abordagem eficiente e custo-efetiva no cenário laboratorial contemporâneo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104480>

ID - 1951

ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NA REMISSÃO COMPLETA DE PACIENTE COM LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA COMPLICADA POR MUCORMICOSE: RELATO DE CASO

VdP Souza ^a, IdOF Junior ^a, DRC Darienzo ^b,
FCM de Machado ^a, MM Coutinho ^a,
MR Corrêa ^a, CC Shuravin ^a, EFK Ribeiro ^a,
RG Cunha ^a

^a Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Municipal Souza Aguiar, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia hematológica agressiva que requer tratamento quimioterápico intensivo. Frequentemente, cursa com períodos prolongados de neutropenia, o que torna os pacientes particularmente vulneráveis a infecções oportunistas. Dentre essas, destaca-se a mucormicose, uma infecção fúngica invasiva, de progressão rápida e elevada taxa de mortalidade, com desfecho desfavorável na maioria dos casos. O presente relato descreve o caso de uma paciente com LMA, que desenvolveu mucormicose invasiva durante a fase de neutropenia

induzida por quimioterapia, e que obteve resolução completa da infecção e remissão da neoplasia após uma abordagem terapêutica integrada e multidisciplinar. O relato de caso foi baseado na análise documental do prontuário médico, com coleta de dados clínicos e laboratoriais referentes ao período de internação, do dia 14 de novembro de 2024 até 29 de maio de 2025. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 52 anos, natural de Macaé, Rio de Janeiro, foi admitida no HEM-ORIO em novembro de 2024 com diagnóstico de leucemia mieloide aguda (LMA), com mutação no gene NPM1. Durante o protocolo quimioterápico de indução, evoluiu com neutropenia grave e apresentou quadro clínico sugestivo de mucormicose em cavidade nasal com extensão para o palato. Diante da gravidade clínica e da rápida progressão da infecção, foi instituída intervenção terapêutica multidisciplinar precoce, mesmo sem confirmação anatomopatológica inicial. Iniciou-se tratamento antifúngico empírico com anfotericina B, associado à abordagem cirúrgica agressiva, incluindo maxilectomia de infra e mesoestrutura, etmoidectomia por acesso endoscópico nasal e reconstrução com prótese maleável de marlex. O diagnóstico de mucormicose foi confirmado posteriormente por exame anatomopatológico, o que permitiu a introdução do isavuconazol. Com evolução clínica favorável, a paciente foi encaminhada para a fase de consolidação do tratamento, sendo submetida a três ciclos de quimioterapia com HIDAC, atingindo remissão completa. **Conclusão:** A literatura evidencia que pacientes com LMA associada a mucormicose enfrentam uma mortalidade extremamente elevada, podendo ultrapassar 60–75%, sobretudo em casos de atraso no início do tratamento antifúngico. Diante deste cenário, este caso destaca a relevância do diagnóstico clínico precoce da mucormicose em pacientes neutropênicos, antes mesmo da confirmação histopatológica. A rápida atuação da equipe multidisciplinar, composta por hematologia, infectologia, otorrinolaringologia, fonoaudiologia, nutrição e psicologia, foi determinante para o sucesso terapêutico. O presente relato evidencia a complexidade do manejo da leucemia mieloide aguda associada à mucormicose, ressaltando a importância da suspeição clínica precoce, do início imediato da terapia antifúngica empírica e da abordagem cirúrgica agressiva. A atuação coordenada de uma equipe multidisciplinar foi determinante para o desfecho favorável, resultando em remissão completa da paciente, mesmo diante de uma condição associada à alta letalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104481>

ID - 1998

ABORDAGENS TERAPÊUTICAS INOVADORAS: O PAPEL DA IMUNOTERAPIA EM LEUCEMIAS AGUDAS

VV Furtado, SR Antunes, DCA Feio

Centro Universitário Metropolitano da Amazônia
(UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) e leucemia linfoblástica aguda (LLA), são neoplasias hematológicas de rápido curso que desafiam a oncologia devido à alta taxa de

recaída e à resistência terapêutica. Tradicionalmente, o manejo dessas doenças envolve quimioterapia intensiva, transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) e, em alguns casos, radioterapia. No entanto, os avanços científicos proporcionaram novas perspectivas de tratamento, com destaque para a imunoterapia. **Objetivos:** Realizar uma revisão dos principais avanços da imunoterapia na LMA e LLA, analisando métodos inovadores, resultados recentes de ensaios clínicos e desafios atuais, a partir de literatura científica atualizada. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão integrativa da literatura científica nas bases PubMed, ScienceDirect e Scielo, abrangendo artigos publicados entre 2021 e 2025. Foram utilizados descritores como “imunoterapia”, “leucemia aguda”, “células CAR-T”, “inibidores de checkpoint”, “anticorpos monoclonais”, “anticorpos biespecíficos” e “terapia celular”, com foco nos mecanismos de ação, resultados clínicos e perspectivas futuras dessas terapias. **Discussão e conclusão:** Os avanços da imunoterapia têm transformado o tratamento das leucemias agudas, especialmente em pacientes refratários ou recidivados. Na LLA os resultados com células CAR-T anti-CD19, como tisagenlecleucel e brexucabtagene autoleucel, são especialmente expressivos, com taxas de remissão completa entre 70% e 80%, além de melhoria significativa na sobrevida global. O anticorpo biespecíficoblinatumabe, ao conectar células T ao antígeno CD19 das células leucêmicas, tem elevado as taxas de resposta molecular e contribuído para eliminação da doença mínima residual (DRM) em grande parte dos pacientes. Na LMA estratégias com anticorpos monoclonais inovadores, como magrolimabe (anti-CD47), gemtuzumab ozogamicina (anti-CD33) e novos BiTEs, têm mostrado atividade clínica relevante, com aumento nas taxas de resposta mesmo em quadros avançados. As terapias celulares, incluindo CAR-T direcionadas a CD33 e CD123, estão em desenvolvimento e já apresentam indícios de eficácia, embora haja limitações relacionadas à toxicidade e ao escape tumoral. Inibidores de checkpoint imunológico, como nivolumabe e pembrolizumabe, vêm sendo empregados em combinação com quimioterapia ou pós-transplante, com redução de recaída e prolongamento do tempo livre de doença. Outras abordagens, como vacinas celulares e terapia com células NK, têm mostrado potencial na prevenção da recaída pós-transplante e na eliminação do DRM, embora necessitem de validação em estudos maiores. No geral, os resultados positivos incluem aumento das taxas de remissão, redução da DRM e tratamentos mais personalizados, embora desafios técnicos, imunológicos e econômicos ainda existam. A imunoterapia transformou o tratamento das leucemias agudas, oferecendo opções mais personalizadas e menos tóxicas para pacientes refratários ou com recidiva. Anticorpos monoclonais, BiTEs, inibidores de checkpoint e as células CAR-T têm mostrado eficácia significativa, ampliando as chances de cura e prolongando remissões. Ainda assim, desafios como toxicidades, resistência tumoral e altos custos ainda limitam o uso amplo dessas abordagens. O futuro da imunoterapia está no aprimoramento dos alvos moleculares, combinação de terapias e ampliação do acesso aos tratamentos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104482>