

Redaelli A, Laskin BL, Stephens JM, Botteman MF, Pashos CL. A systematic literature review of the clinical and epidemiological burden of acute lymphoblastic leukaemia (ALL). *Eur J Cancer Care (Engl)*. 2005 Mar;14(1):53-62. doi:10.1111/j.1365-2354.2005.00513.x.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104582>

ID - 2064

LEUCEMIA MEGACARIOBLÁSTICA AGUDA NO ADULTO SECUNDÁRIA A POLICITEMIA VERA E DIAGNOSTICADA POR CITOMETRIA DE FLUXO DE ASPIRADO DE LINFONODO PERIFÉRICO

ABB Costa, AL Copello, AS Anjos, BB Wigderowitz, LF Nano, RA Sgro, RL Almeida, TS Band, KPU Turon

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

Introdução: A transformação de neoplasia mieloproliferativa crônica em leucemia aguda é conhecida, porém incomum. A evolução para leucemia megacarioblástica aguda é ainda mais rara. Relatamos um caso de transformação de policitemia vera em leucemia aguda, com diagnóstico realizado por aspiração com agulha fina (PAAF) e imunofenotipagem por citometria de fluxo. **Descrição do caso:** Paciente J.F.S., 53 anos, sexo feminino, residente no RJ, com diagnóstico de trombocitemia essencial de alto risco JAK2+ desde 2006, em uso de hidroxiureia (HU) 2500 mg/dia. Apresentou dor progressiva em quadril direito há 6 meses, com necessidade de analgésicos frequentes, limitação de marcha, perda ponderal e sudorese noturna. Evoluiu com pancitopenia, anemia sintomática e necessidade transfusional. Suspeitou-se de toxicidade por HU ou evolução para mielofibrose. A medicação foi suspensa, mas a pancitopenia persistiu. Internada por piora clínica, tomografias revelaram infiltração no músculo psoas direito, destruição óssea adjacente e linfonodomegalias. Tentativas de biópsia e aspirado de medula óssea não tiveram sucesso. Realizou-se PAAF de linfonodo cervical, com resultado em poucas horas: infiltração por 50% de células com fenótipo anômalo, compatível com megacarioblastos (LMA, subtipo M7/sarcoma mieloide). No mesmo dia, apresentou febre, taquipneia, sangramento mucoso, hipoxemia grave e necessidade de IOT e transferência para CTI. Apesar de corticoterapia em altas doses, início de quimioterapia intensiva e suporte intensivo, evoluiu para óbito. **Conclusão:** A transformação da policitemia vera em leucemia mieloide aguda (LMA) ocorre em 2% a 4% dos casos. A PAAF é uma técnica diagnóstica rápida, segura, minimamente invasiva, útil para avaliar linfadenopatias suspeitas de neoplasias hematolinfoides. Permite coleta de material para diversos testes, como citometria de fluxo e biologia molecular, favorecendo o diagnóstico precoce. A LMA megacarioblástica (M7) é rara, representando cerca de 1% das LMA, e afeta os megacariócitos. Divide-se em três grupos: crianças com e sem síndrome de Down (SD) e adultos. Nos adultos, costuma estar associada a doenças hematológicas prévias, como síndromes mielodisplásicas ou mieloproliferativas, além de apresentar

prognóstico desfavorável, com sobrevida inferior a um ano. A LMA-M7 é rara em adultos e frequentemente associada a doenças mieloproliferativas, como no caso descrito. Métodos diagnósticos minimamente invasivos, como a PAAF com citometria de fluxo, são fundamentais para possibilitar intervenções mais precoces e potencialmente impactar o prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104583>

ID - 2195

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA ASSOCIADA AO REARRANJO FGFR1: RELATO DE CASO

C Stark Rodrigues, GL de Aquino Revoredo, R Osorio Nalesso, L Oliveira Maia, B de Oliveira Lemos, L Lapolla Perruso, C Lins Gil de Farias, P Pereira Neffá, E Magalhães Rego

Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Neoplasias mieloides/linfoides com rearranjo gene receptor 1 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR1) compreendem um grupo agressivo e raro de doenças onco-hematológicas. Origina-se da translocação do cromossomo 8p11.2 podendo se manifestar de forma heterogênea como leucemia mieloide aguda, leucemia linfoblástica aguda B ou T, leucemia bifenotípica aguda ou neoplasia mieloproliferativa crônica com eosinofilia. Tal discrepância fenotípica deve-se aos diferentes genes de fusão associados ao FGFR1. Por exemplo, translocações envolvendo o gene BCR são associadas a leucemia linfoblástica aguda B, enquanto translocações com o gene ZMYM2 levam a leucemia linfoblástica T. **Descrição do caso:** MS, masculino, 67 anos, internado para tratamento de pneumonia, evolui com 31% de blastos em sangue periférico. Diagnosticado com leucemia mieloide aguda em setembro de 2024. Inicialmente, mielograma evidenciou hiperplasia de série granulocítica com eosinofilia e imunofenotipagem com 9% de blastos mieloides típicos. Cariotipo realizado na mesma ocasião demonstrou cariótipo complexo incluindo ganho do cromossomo 8 e deleção de parte do braço curto do cromossomo 8. De forma concordante, o resultado do FISH detectou 3 cópias dos genes RUNX1T1 (cromossomo 8) e PML (cromossomo 15) em 99% dos núcleos analisados. Tendo em vista resultados, avaliação complementar com painel NGS evidenciou fusão dos genes PML-FGFR1 e FISH para PDGFRA/PDGFRB/FGFR1 realizado em sangue periférico detectou 3 cópias da região D8Z2 e ganho de uma cópia do gene FGFR1 com rearranjo do gene (cromossomo 8) em 95% dos núcleos analisados. Paciente realizou tratamento oncológico com azacitidina e venetoclax, atingindo remissão citomorfológica e doença residual mensurável indetectável ao término do primeiro ciclo. Encaminhado para avaliação de transplante alogênico de medula óssea, o qual foi realizado após 5 ciclos. Evoluiu a óbito de complicações do procedimento. **Conclusão:** Devido a heterogeneidade clínica, o diagnóstico de neoplasias mieloides/linfoides com rearranjo