

ID - 2232

**LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM
TRANSLOCAÇÃO CROMOSSÔMICA RARA:
RELATO DE CASO**

FT Freitas, C Zucolotto, TS Gregório,
NdC Amaral, LM Gutiyama, JA Teles, RdS Bigni,
CdS de Atayde, MM da Rocha, JSR Aragão

Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro,
RJ, Brasil

Introdução: Leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia hematológica clonal caracterizada por proliferação de blastos e falência medular. Avanços significativos na compreensão biológica atribuem a grande heterogeneidade da LMA à alterações genômicas subjacentes. As classificações recentes incorporam alterações citogenéticas e moleculares recorrentes para definição diagnóstica e estratificação prognóstica. Translocações cromossômicas raras possuem impacto biológico e prognóstico incerto, e relatos clínicos contribuem para compreendê-las. **Descrição do caso:** Homem de 52 anos, ex-tabagista, sem comorbidades, foi admitido no Instituto Nacional de Câncer em fevereiro de 2025. Apresenta há 4 meses, sintomas de astenia progressiva e perda ponderal de 15 kg. O laboratório admissional revelava hemoglobina 6,9 g/dL, plaquetas 14 mil/mm³, leucócitos de 8810/mm³ e ausência de blastos. Na avaliação por citometria de fluxo (CF) da medula óssea foram detectados 15,3% de blastos mieloides e 6,63% de células monocíticas imaturas com perfil imunofenotípico: CD34 parcial, CD117+, CD38+, HLA-DR+, CD33 heterogêneo, CD13 fraco parcial, CD7 parcial. O cariótipo convencional identificou 46, XY, t(7::8)(q36;q21) em 100% das 20 metáfases analisadas. Pesquisa de mutações dos genes FLT3 e NPM1 foram negativas e biópsia de medula óssea (BMO) exibiu moderada fibrose, 70% de celularidade, sugestiva de LMA relacionada a mielodisplasia. Diante do status clínico comprometido, a terapia inicial indicada foi a associação de agente hipometilante com venetoclax. A resposta medular após o 1º ciclo foi prejudicada por intensa hipocelularidade. O 2º ciclo foi administrado com redução de tempo do venetoclax devido à pancitopenia associada à complicações infecciosas graves, como: sepse pulmonar, bacteremia, infecção fúngica invasiva provável e necessidade de suporte intensivo. BMO realizada posteriormente evidenciou mielofibrose difusa moderada, com blastos CD34+ (<10%) e displasia. Diante da resposta parcial, seguiu o tratamento sendo indicado em transplante de medula óssea alogênico. Apesar da queda gradual do percentual de blastos na MO, em julho de 2025 evoluiu com progressão de doença rapidamente progressiva e óbito. **Conclusão:** A t(7::8)(q36;q21) observada neste caso não está registrada em bancos genômicos como TCGA ou Mitelman, tornando esta alteração genética excepcionalmente incomum. A localização dos pontos de quebra cromossômica sugere possível envolvimento dos genes de regulação epigenética e proliferação celular, EZH2 e ZNF703 respectivamente. A fibrose medular, confirmada em biópsia, pode refletir alteração do nicho e foi associada a pior prognóstico. A ausência de um painel molecular imediato é uma limitação, mas há previsão de análise por NGS. Por fim, identificar essa

alteração específica em um paciente com LMA associada a mielofibrose é relevante para a comunidade científica. Como é uma variante incomum, este caso contribui no esclarecimento de mecanismos envolvidos na gênese e resistência terapêutica da LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104586>

ID - 3363

**LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM TRISSOMIA
DO CROMOSSOMO 9 E DELEÇÕES DO
CROMOSSOMO 7 E PARCIAL DO BRAÇO LONGO
DO CROMOSSOMO 12: RELATO DE CASO**

MFH Costa, BG Campello, JCdL Severo,
CCL Silva, LGdF Lima, TR Evangelista,
MCDdM Cahu, MP Cesar, ACC Lopes,
EMdS Thorpe

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando
Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda se caracteriza por um grupo heterogêneo de neoplasias hematológicas, com características clínicas, morfológicas, fenotípicas, e moleculares diversas. Cada alteração citogenética corresponde a características prognósticas que ao serem analisadas em conjunto, determinam o desfecho dos pacientes. **Descrição do caso:** Mulher, 60 anos, portadora de leucemia mieloide aguda secundária a doença mieloproliferativa crônica - JAK-2 positiva - trombocitemia essencial com cariótipo apresentando deleção do cromossomo 7, trissomia do cromossomo 9 e deleção parcial do braço longo do cromossomo 12. Biologia molecular sem mutações em painel mieloide. Paciente hígida, sem comorbidades prévias, mas com uso anterior de hidroxiureia e de anagrelide para a doença mieloproliferativa. O tratamento proposto para a LMA foi o esquema intensivo de Citarabina e Daunorrubicina em altas doses, porém com resposta medular ainda positiva com 9% de blastos em análise de doença residual mínima (DRM) em medula. Nova terapia com citarabina e venetoclax foi iniciada, porém paciente progrediu da doença durante tratamento com piora de DRM para 20% de blastos mieloides e a proposta de cuidados paliativos exclusivos foi iniciada. **Conclusão:** A trissomia do cromossomo 9 ocorre geralmente como uma anormalidade cromossomal secundária durante a evolução clonal, as células com essas alterações cromossômicas surgem durante progressão de doença. Neste caso, a paciente apresentou desfecho desfavorável, não responsivo aos tratamentos realizados, bem como progressão em vigência de tratamento. Trata-se de cariótipo complexo e de paciente com doença prévia mieloproliferativa e exposição anterior a tratamento evidenciando aqui a escassez de terapias efetivas neste contexto laboratorial de cariótipo complexo. As pesquisas acerca da patogênese da LMA e as mutações encontradas, embora de grande relevância, ainda apresentam escassez no que diz respeito a terapias alvo, a fim de alcançar desfechos mais favoráveis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104587>