

germinativa tem implicações diretas na escolha do doador para transplante de medula óssea e na indicação precoce de cuidados paliativos. **Conclusão:** O presente relato demonstra a importância da vigilância contínua em pacientes portadores da Síndrome Li-Fraumeni, especialmente aqueles com histórico oncológico prévio. Este caso destaca não apenas a complexidade diagnóstica e terapêutica desses pacientes, mas também a necessidade de abordagem multidisciplinar que envolva cuidados intensivos e paliativos, a fim de aderir estratégias terapêuticas individualizadas em um grupo de pacientes com prognóstico desfavorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104589>

ID - 2439

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA RUNX1-MUTADA COM INFILTRAÇÃO CUTÂNEA CD123+ E DIFERENCIAÇÃO PARCIAL PARA CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES

BB Wigderowitz^a, LF Nano^a, V Rocha^b,
L Nardinelli^b, RD Portugal^a, AB Moreno^a

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

^b Universidade do Estado de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda com diferenciação para células dendríticas plasmocitoides (LMA-CDp) é uma entidade rara, caracterizada por fenótipo misto de blastos mieloides e CDps, frequentemente associada a mutações em RUNX1 e envolvimento cutâneo. Seu diagnóstico requer correlação clínica, imunofenotípica, molecular e histopatológica, diferenciando-a de outras neoplasias de células dendríticas plasmocitoides, como a neoplasia blástica. **Descrição do caso:** Aqui, descrevemos o caso de uma paciente do sexo feminino, 57 anos, internada para investigação de pancitopenia com anemia com necessidade transfusional e lesões cutâneas que iniciaram cerca de 3 anos antes do quadro hematológico. Hemograma inicial: Hb 5,3 g/dL, leucócitos 3.650/mm³, plaquetas 141.000/mm³. Imunofenotipagem da medula óssea revelou 33,8% de blastos mieloides, com envolvimento de cinco linhagens, predominância mielomonocítica e subpopulação de 0,8% compatível com células dendríticas plasmocitoides (CD34+, CD123++, CD4++, HLA-DR++, MPO-). Citogenética evidenciou del(7q) e NGS identificou mutação RUNX1 (c.1076delC, p.Pro359ArgfsTer235, VAF ~50%). As lesões cutâneas eram infiltrativas e eritematodescamativas extensas; biópsia revelou infiltrado pequeno de células CD123+ que apresentavam a mesma mutação RUNX1 da medula (VAF 52%). Recebeu venetoclax e citarabina com remissão hematológica (<5% blastos), sem resposta cutânea significativa, que foi parcial após radioterapia e corticoides tópicos. **Conclusão:** O caso ilustra LMA secundária à mielodisplasia com mutação RUNX1 e deleção 7q, associada à infiltração cutânea clonal CD123+, compatível com diferenciação CDp. Contudo, o diagnóstico definitivo de LMA-cDP requer ≥2% de células dendríticas plasmocitoides na medula, e nesta

paciente a imunofenotipagem identificou apenas 0,8%, não preenchendo formalmente o critério quantitativo. Outro aspecto relevante é que a mutação RUNX1 na pele apresentou VAF de 52%, valor incomum para infiltração exclusivamente somática, levantando a hipótese de alteração germinativa ou mosaicismo. Essa possibilidade pode modificar a interpretação diagnóstica e o enquadramento nos subtipos de LMA. Para elucidar essa questão, está em andamento NGS de cultura de fibroblastos, que permitirá diferenciar mutação germinativa de somática e definir de forma mais precisa a natureza clonal das lesões cutâneas. Paciente com doença hematológica e cutânea de apresentação atípica, na qual o diagnóstico mais próximo obtido é de CDp-AML. Entretanto, a baixa proporção de CDps na medula e a elevada VAF cutânea sugerem que este caso possa representar uma entidade biológica distinta, potencialmente ainda não descrita. A investigação germinativa por NGS em cultura de fibroblastos será fundamental para definir a natureza da mutação RUNX1 e esclarecer a relação entre os achados hematológicos e cutâneos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104590>

ID - 3258

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: ANÁLISE DO PERFIL CLÍNICO INICIAL EM UMA COORTE BRASILEIRA E COMPARAÇÃO COM DADOS DA LITERATURA

SA Golgher^a, EB Mendes^a, DL Zanette^a,
DK Wosniaki^a, BN Kusma^a, MN Aoki^a,
MP Beltrame^b, FCM Santos^b, EC Munhoz^b,
JSDH Farias^b

^a Instituto Carlos Chagas (ICC), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Curitiba, PR, Brasil

^b Hospital Erasto Gaertner (HEG), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é um distúrbio maligno das células-tronco hematopoéticas, caracterizado pela expansão clonal de blastos de linhagem mieloide com diferenciação anormal. Os desfechos da LMA variam de acordo com características da doença e fatores socioeconômicos. Como há poucos estudos comparando diferentes populações, é relevante dispor de uma coorte brasileira para possibilitar comparações com outras regiões. **Objetivos:** Descrever as características demográficas e as manifestações clínicas iniciais de pacientes com diagnóstico de LMA em um centro de referência oncológico, comparando a prevalência dos achados com dados previamente descritos na literatura. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo e observacional, incluindo 107 pacientes diagnosticados com LMA no Hospital Erasto Gaertner (Curitiba-PR). Foram avaliadas idade, sexo e sintomas iniciais, comparando-se as frequências encontradas com dados disponíveis na literatura, obtidos por meio de busca na base PubMed. **Resultados:** Os sintomas mais frequentes na apresentação inicial foram fadiga (56,0%), perda de peso (40,7%), achados hemorrágicos (39,8%) e febre (35,2%),

enquanto sudorese noturna foi relatada por 15,7% dos casos. A mediana de idade foi de 48 anos (1–85 anos). Do total, 53,7% eram do sexo masculino e 46,3% do sexo feminino. **Discussão e conclusão:** A literatura demonstra que a LMA apresenta mediana de idade mais elevada em países de alta renda, variando entre 60–68 anos, com mais de 75% dos casos em indivíduos acima de 55 anos. Já estudos de países de baixa e média renda mostram maior proporção de pacientes jovens, fenômeno atribuído a diferenças demográficas e à estrutura etária da população. O perfil etário observado na população estudada aproxima-se do descrito em cenários de baixa/média renda, possivelmente refletindo a pirâmide etária brasileira e a abrangência de atendimento a adultos e crianças. A semelhança da distribuição entre os sexos observada (<10% de diferença) está em concordância com estudo recente que não identificou diferenças significativas na sobrevida livre de doença (DFS) ou na sobrevida global (OS) entre homens e mulheres em nenhum dos grupos de risco genético da classificação ELN 2022. Esse achado, consistente em diferentes coortes, pode refletir variações biológicas relevantes, já que análises genômicas apontam diferenças moleculares e hematológicas entre os sexos, incluindo contagens leucocitárias e perfis mutacionais distintos. Nos dados observados pelo centro oncológico brasileiro, a fadiga (56,0%) e os achados hemorrágicos (39,8%) também figuraram entre as manifestações iniciais mais prevalentes, em consonância com os dados do estudo indiano realizado com 102 adultos, no qual a fadiga foi observada em 66,7% e as manifestações hemorrágicas em 44,4% dos casos. Observa-se, contudo, que a febre foi mais frequente na coorte indiana (55,6%) do que na brasileira (35,2%), enquanto a perda de peso (40,7%) foi mais reportada na amostra brasileira, sintoma não destacado no estudo indiano. Esses achados reforçam que diferentes populações podem apresentar variações na prevalência das manifestações clínicas iniciais da LMA. Em síntese, variações em idade, sexo e manifestações iniciais da LMA indicam que fatores demográficos influenciam sua apresentação, reforçando a necessidade de estudos multicêntricos que considerem a heterogeneidade populacional.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104591>

ID - 3019

LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA EM CRISE BLÁSTICA LINFOIDE T: RELATO DE CASO

LP Miranda, ITda Sussuarana, SHFKT Rocha, TB Modesto, MdSS Almeida, NN Gonçalves, FdN Brito

Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide crônica (LMC) é uma neoplasia mieloproliferativa clonal, de curso trifásico (fase crônica, fase acelerada e crise blástica), que representa de 15 a 20% das leucemias em adultos. A característica citogenética marcante é a translocação entre os cromossomos 9 e 22,

resultando no gene de fusão BCR- ABL. A crise blástica pode ser de linhagem mieloide ou linfóide. A crise blástica linfóide é uma das complicações mais temidas da LMC, sendo a linhagem de células B a mais comum, enquanto a linhagem T é extremamente rara. Em uma revisão publicada no PubMed em 2020, apenas 52 casos haviam sido relatados na literatura de LMC crise blástica linfóide T, evidenciando os desafios diagnósticos e a raridade do caso. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 37 anos, previamente hígido, foi internado devido a adenomegalia cervical bilateral de início há 02 semanas. Paciente apresentava esplenomegalia dolorosa ao exame físico, com hemograma evidenciando anemia (Hb 10,3 g/dL) com leucocitose importante de 182.000, com desvio escalonado até blasto (21% de blastos). Realizado aspirado medular, com mielograma evidenciando mais de 15% de basófilos e blastos de aspecto linfóide. Resultado de imunofenotipagem identificou 21,3% de blastos positivos para os seguintes marcadores: CD2++, CD3, CD5+++,CD7+++,CD34+++,CD45++, cyCD79a, CD99+++, TdT par (27%). Como complemento diagnóstico, realizado RT-PCR BCR-ABL p210 com resultado positivo e p190 negativo, contribuindo com o diagnóstico de Leucemia Mieloide Crônica em crise blástica linfóide T. Realizada pesquisa de mutação e cariótipo, ainda sem o resultado final. Realizada biópsia de massa cervical, com estudo imuno-histoquímico corroborando com o diagnóstico medular. Optado por iniciar tratamento com quimioterapia de alta dose, escolhendo o protocolo HyperCVAD bloco ímpar (ciclofosfamida, vincristina, doxorubicina), com intratecais como profilaxia de sistema nervoso central, em associação com inibidor de tirosina quinase (Imatinib) na primeira linha. Paciente com indicação de transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas, porém sem irmãos cossanguíneos, sem filhos e pais já falecidos. Coletado HLA do paciente com inscrição no REREME em busca de doador de medula óssea compatível não aparentado. Paciente no início do tratamento, ainda sem reavaliação medular de resposta ao tratamento proposto. **Conclusão:** Esses pacientes geralmente apresentam uma doença de curso clínico agressivo, necessitando de terapia intensiva, e podem se beneficiar do transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas. Na literatura, há poucos relatos de caso e não há estudos clínicos randomizados comparando qual a melhor estratégia terapêutica para esses casos. Com isso, evidencia-se a importância em relatar o caso, como forma de troca de experiência quanto ao diagnóstico, quanto as opções de tratamento e quanto ao prognóstico destes doentes.

Referências:

Calabretta B, Perrotti D. The biology of CML blast crisis. *Blood*. 2004 Jun 1;103(11):4010-22. doi:10.1182/blood-2003-12-4111.

Xia T, Zhao J, Li H, Liu J, Shi J. T-cell blast crisis of chronic myelogenous leukemia presented with coexisting p210 and p190 BCR-ABL transcripts and t(10;11)(q11;p15). *J Clin Lab Anal*. 2020 Jun;34(6):e23241. doi:10.1002/jcla.23241.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104592>