

ID - 2199

LINFOMA LINFOBLÁSTICO DE CÉLULAS T COM SÍNDROME DE ATIVAÇÃO MACROFÁGICA: RELATO DE CASO

LN dos Anjos, MAS Romeo, VO Santos Junior, LHdS de Assis, MI Perdiz, NC de Araújo, LB Passos, RM Leal Borges, HRC Silva, SR Simões

Hospital Santa Izabel, Oncoclínicas, Santa Casa da Bahia, Salvador, BA, Brasil

Introdução: O linfoma linfoblástico agudo de células T (LLA-LT) é uma neoplasia hematológica agressiva que afeta principalmente crianças, adolescentes e adultos jovens. A síndrome hemofagocítica, também conhecida como linfohistiocitose hemofagocítica (HLH), é um trauma hiper inflamatório grave e potencialmente mortal. O objetivo deste caso é mostrar a agressividade do Linfoma Linfoblástico de células T, com redução da sobrevida. **Materiais e métodos:** Estudo realizado por meio da coleta de dados da paciente no prontuário do hospital. **Descrição do caso:** Paciente, sexo feminino, M.C.O. B., de 55 anos, sem comorbidades prévias, admitida no Hospital Santa Izabel, em Salvador, com relato de queda da cama há 15 dias. Relatou febre vespertina, perda ponderal e sudorese noturna nos últimos dias. Ao exame, taquicárdica (FC: 135 bpm) e hipotensa (PA: 85 x 61 MMHG), iniciado protocolo sepse. Nos exames laboratoriais iniciais tinha pancitopenia, com hemoglobina de 8,5, leucócitos de 2870 (neutrófilos: 1378), e plaqueta de 148.000. Foi investigada para mieloma múltiplo (sem evidência de pico monoclonal) e realizado estudo medular. Evoluiu com 2 amostras de hemoculturas positivas para MRSA, com realização de antibiótico guiado. Em demais exames laboratoriais tinha hiperferritinemia, hipertrigliceridemia e DHL elevado, levantando a suspeita de ativação macrofágica, e confirmando com mielograma. A tomografia de corpo inteiro mostrou fratura de colo de fêmur à esquerda, com lesão rádio translúcida na cabeça de fêmur, além de focos rádio translúcidos irregulares esparsos na calota craniana, sendo realizada ressonância magnética de crânio e identificado extenso e difuso comprometimento ósseo de aspecto blastomatoso. No mielograma e imunofenotipagem de medula óssea não foram vistos sinais de neoplasia, mas em anatomopatológico foi referida extensa necrose de padrão coagulativo. Paciente realizou pulsoterapia com corticoide, além de dois dias de imunoglobulina, tendo leve melhora clínica-laboratorial. Realizou biópsia de lesão óssea femoral, visto proliferação linfóide atípica com extensa necrose de padrão coagulativo, e exérese de lesão craniana com envio para anatomopatológico e imunohistoquímica, sendo confirmado Linfoma/Leucemia de células T com positividade para os anticorpos CD2, CD3, CD5, CD7, BCL2, e Ki-67 positivo em 100% das células neoplásicas. Foi liberado o mini-Hypercvad, devido à piora do status-performance e presença de cultura com MRSA. Paciente conseguiu fazer apenas 1 ciclo, teve piora clínica e evoluiu para óbito. **Discussão:** O linfoma de células T é um tipo agressivo de câncer hematológico, frequentemente associado a um complexo tumoral microambiente, onde a ativação de macrófagos desempenha

papel central na progressão tumoral, resistência ao tratamento e modulação da resposta imune. A interação entre células T malignas e macrófagos pode tanto promover quanto inibir a resposta imune, influenciando o prognóstico e as opções terapêuticas. A síndrome hemofagocítica é caracterizada por uma ativação descontrolada de linfócitos e macrófagos, o que leva a uma produção excessiva de citocinas e danos multiorgânicos. **Conclusão:** Este relato evidencia a importância de entender o mecanismo que se desenvolve a doença para, assim, desenvolver terapias mais eficazes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104604>

ID - 3317

LINFOMA LINFOBLÁSTICO PRÓ-B COM ENVOLVIMENTO FACIAL EXCLUSIVO: UM RELATO DE CASO

NJ Kzan de Souza Neto, L Ribeiro de Matos, L Viza Fonseca, L Tejo Pereira de Brito Silva, S de Sousa Custódio, E Cerello Chapchap, LF Bezerra Honorato Junior, C Leme de Moura Pereira, T Santos Datoguia, N Hamerschlak

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O Linfoma Linfoblástico (LBL) é a manifestação tumoral da Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), sendo o subtipo de células B menos comum que o de células T. Dentro dos LBL-B, o imunofenótipo Pró-B (ou B-I), caracterizado pela ausência de CD10, constitui um subgrupo particular, frequentemente associado a perfis genéticos complexos. A estratificação e o tratamento baseiam-se em protocolos de quimioterapia intensiva, semelhantes aos utilizados na LLA. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 17 anos, previamente hígido, iniciou em outubro de 2024 quadro de massa com crescimento progressivo em hemiface direita, tratada inicialmente como celulite. Admitido em fevereiro de 2025 para investigação, foi submetido à biópsia, que confirmou LBL-B. A imuno-histoquímica foi positiva para PAX-5, TdT, CD34 e c-myc, com Ki-67 de 70%. A imunofenotipagem evidenciou perfil B-I (CD19+, CD34+, cyCD79a+), expressão aberrante de CD13 e CD33, e ausência de CD10 e CD20. O estadiamento mostrou PET-CT com lesão única hipermetabólica na hemiface direita (6,2 cm; SUVmax 6,3), sem outras captações. Mielograma e análise do líquido foram negativos para infiltração neoplásica, confirmando doença localizada. Análise molecular (FoundationOne Heme) detectou mutações patogênicas em TBL1XR1 e PIK3R1. Iniciado protocolo GRAALL-2005, com evolução rápida e satisfatória: PET-CT pós-indução evidenciou resposta metabólica completa. As reavaliações ao final das Consolidações 1 e 2 mantiveram Deauville 1, e a medula óssea permaneceu negativa para Doença Residual Mensurável (DRM). Com análise de líquido negativa para infiltração, recebeu quimioterapia intratecal profilática. Atualmente, segue assintomático, em excelente estado geral, no Bloco 7 da Consolidação 3, com programação para

continuidade do protocolo. **Conclusão:** Trata-se, portanto, de apresentação rara de LBL-B com envolvimento exclusivamente extramedular e imunofenótipo Pró-B, associada a alterações genéticas potencialmente desfavoráveis. Mutações de perda de função em TBL1XR1 podem estar ligadas à resistência a glicocorticoides e desregulação transcricional, enquanto alterações em PIK3R1 ativam constitutivamente a via PI3K/AKT/mTOR, favorecendo proliferação e sobrevivência celular. Apesar deste perfil molecular adverso, o paciente apresentou quimiossensibilidade notável, alcançando e mantendo resposta completa e DRM negativa com tratamento intensivo. Nessa conjuntura, este caso reforça a relevância da avaliação molecular na estratificação e mostra que a quimioterapia adaptada da LLA pode superar a biologia desfavorável, especialmente quando aplicada de forma precoce e sistemática. A abordagem integrada, combinando histologia, imunofenotipagem, PET-CT e análise molecular, é fundamental para a classificação e o estadiamento precisos do LBL. O presente caso demonstra que protocolos intensivos da LLA podem proporcionar excelentes desfechos mesmo em subtipos raros e com perfil genômico complexo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104605>

ID - 2668

LMA NA ERA DO SNG: AINDA É NECESSÁRIO O CARIÓTIPO?

AdSB Perazzio^a, MdLLF Chauffaille^a,
LGF Cortes^b, MC Azevedo^c, SEAd Rosa^b,
NMA Pioli^b, CCd Martino^b

^a Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Genesis, São Paulo, SP, Brasil

^c Pardini, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia caracterizada pela proliferação clonal de células mieloides precursoras. Algumas descobertas da biologia da LMA, recentemente, impactaram na capacidade de diagnóstico, avaliação de risco, monitoramento e no manejo terapêutico dos pacientes. Na nova classificação da OMS (5 edição-2022), a presença de rearranjos entre genes específicos tem proporcionado a divisão da LMA em diferentes subtipos. Algumas fusões são mais frequentes como RUNX1::RUNX1T1, CBFB::MYH11, PML::RARA, DEK::NUP214 além de rearranjos envolvendo o KMT2A que podem ser identificados pelo cariótipo ou por sequenciamento de nova geração (SNG). A caracterização desses rearranjos pode direcionar tratamentos mais intensivos ou alvo específicos. **Objetivos:** Avaliar a correlação entre a detecção de fusões gênicas identificadas pelo SNG e cariótipo, de forma concomitante, em pacientes com LMA, tanto ao diagnóstico quanto durante o tratamento, no período de 2021 a 2025. A avaliação de mutações gênicas identificadas pelo SNG, por meio do DNA, foi excluída dessa análise. **Material e métodos:** O cariótipo foi realizado a partir de cultura de curta duração pelo método de coloração de banda G com análise de 20 metáfases. O processamento do SNG consistiu na extração de DNA e RNA em amostra de sangue periférico ou de medula óssea, submetidos ao sequenciamento na plataforma

NextSeq500 (Illumina). Os dados do sequenciamento foram processados pela bioinformática para análise da região de fusão de 27 genes envolvidos em LMA. Neste estudo, foram realizados cariótipo e SNG concomitantes em 49 casos de LMA. Foram identificadas 17 fusões diferentes pelo SNG. A fusões mais comum foram a CBFB::MYH11(26,5%), BCR::ABL1 (22,4%), PML::RARA (12,2%) e cinco, envolvendo o gene KMT2A (10,2%). Na análise do cariótipo, oito casos (16,3%) foram normais, ou seja, os rearranjos gênicos descritos no SNG não foram identificados; em outros quatro casos (8,1%) não havia metáfases após cultura celular para análise. Porém, em outros 16 casos (32%) o cariótipo mostrou alterações cromossômicas numéricas adicionais que não se consegue identificar no SNG. Na análise das duas técnicas, em aproximadamente 75% dos casos, as fusões foram identificadas no cariótipo e SNG. **Discussão e conclusão:** A análise do SNG tem aumentado o conhecimento de alterações importantes para a classificação, estratificação de risco e direcionamento de estratégia terapêutica nos pacientes com LMA. Por outro lado, o cariótipo contribuiu, nessa análise de dados, com o achado de alterações cromossômicas numéricas adicionais que não foram identificadas por sequenciamento. Em adição, algumas fusões são crípticas, ou seja, não são vistas no cariótipo como o exemplo da fusão KMT2A::ARHGEF12 que consiste na del(11)(q23;q23) identificada em um caso do estudo, mas pode ser identificada no SNG. Portanto, os dois métodos se complementam e devem ser realizados pois fornecem informações importantes para melhor caracterizar a LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104606>

ID - 3041

MACHINE LEARNING IN THE DIAGNOSTIC AND PROGNOSTIC ANALYSIS OF LEUKEMIAS

EMC Silva^a, RS Silva^b, FLO Gomes^c

^a Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Brazil

^b Faculdade Metropolitana de Manaus (FAMETRO), Manaus, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brazil

Introduction: Acute myeloid leukemia (AML) and acute lymphoblastic leukemia (ALL) are hematologic malignancies characterized by the rapid and uncontrolled proliferation in the bone marrow precursor cells. AML involves the myeloid lineage, with blocked differentiation and accumulation of blasts, leading to failure of normal hematopoiesis. ALL affects the lymphoid lineage, predominated by lymphoblastic blasts, and frequently involves the central nervous system. Both have aggressive progression, requiring early diagnosis and immediate treatment. Diagnostic and prognostic accuracy is essential to guide therapeutic strategies, and artificial intelligence (AI) and machine learning (ML) techniques have emerged as valuable tools to optimize these processes. **Objectives:** To conduct a literature review on the application of