

ID – 2801

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA EM LACTENTE COM DOENÇA FALCIFORME E TRANSLOCAÇÃO T(X;11)(Q28;Q23): RELATO DE CASOSO

MdCD Borborema, RMB Costa, PJ Monteiro, MM Lins

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

Introdução: A associação entre Anemia Falciforme (AF) e Leucemia Mieloide Aguda (LMA) na infância é rara, mas possível e biologicamente fundamentada. O estresse medular crônico decorrente da hemólise, a inflamação persistente e a sobrecarga de ferro por transfusões frequentes favorecem instabilidade genômica e aumentam o risco de transformação maligna. Em lactentes, rearranjos envolvendo o gene KMT2A (11q23) são associados a prognóstico desfavorável. Entre eles, a translocação t(X;11)(q28;q23), que pode originar fusões como KMT2A-FLNA, que apresenta raridade, com apenas alguns casos descritos, todos com evolução desfavorável. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 1-ano e 1-mês, portadora de AF diagnosticada por triagem neonatal (teste do pezinho), com internações prévias por crises vaso-oclusivas. Procurou atendimento por edema periorbital à direita. O hemograma inicial mostrou leucocitose (16.700 mm^3), hemoglobina de 8,2 g/dL, plaquetopenia (54.000 mm^3) e 5% de blastos em sangue periférico. O mielograma revelou 78% de blastos monoblásticos, compatível com LMA-M5, confirmado por imunofenotipagem. A citogenética evidenciou t(X;11)(q28;q23) envolvendo KMT2A, alteração associada a prognóstico reservado. Tomografia computadorizada de órbita identificou massa extraconal compatível com cloroma orbitário, manifestação extramedular frequentemente associada a comportamento agressivo. Iniciou tratamento com protocolo GELMAI, obtendo resposta inicial satisfatória. Diante do alto risco citogenético e da comorbidade hematológica, foi indicada realização de Transplante de Medula Óssea (TMO) visando dupla abordagem curativa (para a LMA e AF). **Conclusão:** Este é um caso raro de LMA em lactente com AF, associação pouco descrita na literatura. A presença da translocação t(X;11)(q28;q23) envolvendo KMT2A (KMT2A-FLNA), associada à manifestação extramedular com cloroma, evidencia o caráter agressivo da doença e seu prognóstico desfavorável. A junção desses fatores afirma o TMO como a melhor estratégia terapêutica para ambas as condições. Ressaltamos a relevância de mais estudos envolvendo pacientes pediátricos com LMA e anemia falciforme, bem como investigações adicionais sobre o impacto clínico e biológico dessa translocação KMT2A-FLNA, visando aprimorar estratégias diagnósticas e terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105117>

ID – 2131

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA MEGACARIOBLÁSTICA PEDIÁTRICA E A PRESENÇA DA FUSÃO GÊNICA KMT2A::MLLT10 DETECTADA POR NGS: RELATO DE CASO

RPC Alvarenga, LbdA Lima, BdCR Monte-Mor, LM Gutiyama, BE Gomes, EF Rodrigues, MT Schramm, MM Garabal, GdS Hoelz

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

Introdução: O rearranjo cromossômico do gene KMT2A é uma alteração genética presente na leucemogênese de grande parte das leucemias agudas adultas e pediátricas. O gene KMT2A apresenta diversos parceiros de fusão, sendo o gene MLLT10 o quarto gene mais frequentemente rearranjado. A detecção da fusão gênica KMT2A::MLLT10 é raramente encontrada na Leucemia Mieloide Aguda Megacarioblástica (LMA M7). Na literatura, há descrição de apenas 3 casos pediátricos. Esse relato aborda o caso de uma criança com LMA M7/dendrítica com rearranjo KMT2A::MLLT10, detectado apenas por NGS (Next Generation Sequencing). Esse seria o quarto caso relatado dessa fusão nesse subtipo de leucemia, e o primeiro no Brasil. **Descrição do caso:** Paciente de 2 anos, masculino, encaminhado para o INCA para investigação de hiperleucocitose e bicitopenia. Na admissão, apresentava anemia (Hb=4,5 g/dL), leucocitose (122000 uL) e plaquetopenia (7800 uL). Na hematoscopia do sangue periférico, foram observadas células imaturas com projeções citoplasmáticas. No aspirado de medula óssea, foram identificados blastos com citoplasma basofílico e protuberâncias citoplasmáticas do tipo “blebs”. A imunofenotipagem da medula óssea identificou cerca de 70% de blastos, com perfil compatível com o diagnóstico de LMA megacarioblástica/dendrítica: CD34+, CD117+, HLA-DR++, CD123+, CD7+, CD71++, CD38+, CD41+, CD42a+, CD42b+ e CD61+. Na análise citogenética convencional foi observado cariótipo masculino normal nas 30 metáfases analisadas (46,XY[30]). Pela técnica de FISH a pesquisa do rearranjo do gene KMT2A foi negativa. O estudo molecular foi realizado no sangue periférico por sequenciamento de próxima geração (NGS). Foi identificada a fusão gênica KMT2A::MLLT10 (chr11:118355029 - chr10:21875223), entre o éxon 9 do KMT2A e o éxon 4 do MLLT10. Além disso, foi detectada a mutação missense c.37G>C (p.Gly13Arg) na região hotspot do gene NRAS, com uma VAF de 42,72%. O paciente iniciou tratamento com o protocolo BFM LMA 2012. Diante da presença da fusão gênica foi estratificado como alto risco e indicado TMO alogênico em 1ª remissão. Após 2ª indução apresentava DRM positiva (0,2%), entretanto, após consolidação e pré TMO encontrava-se com DRM negativa, sendo encaminhado para TMO alogênico aparentado. **Conclusão:** O caso em questão descreve a presença da fusão