

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 monoblasticos, 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

gênica KMT2A::MLLT10, uma alteração cromossômica incomum na LMA M7 pediátrica e associada com pior prognóstico. Neste paciente, tal alteração não foi detectada pela análise citogenética convencional nem pela técnica de FISH com sonda específica para o rearranjo KMT2A, sendo exclusivamente detectada por estudo molecular por NGS. Dessa forma, ficou evidente que a análise molecular por NGS é uma ferramenta essencial para a adequada estratificação de risco dos pacientes com leucemia, personalização da terapia e um melhor desfecho.

Referências:

1. Kim Y, et al. Cryptic KMT2A/MLLT10 fusion detected by next-generation sequencing in a case of pediatric acute megakaryoblastic leukemia. *Cancer Genetics*, [S.l.], v. 276–277, p. 36–39, 2023. ISSN 2210-7762.
2. Peterson JF, et al. Acute leukemias harboring KMT2A/MLLT10 fusion: a 10-year experience from a single genomics laboratory. *Genes, Chromosomes and Cancer*, [S.l.], v. 58, p. 567–577, 2019.
3. Meyer C, et al. The KMT2A recombinome of acute leukemias in 2023. *Leukemia*. 2023;37:988-1005.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105118>

ID – 1749

MODELO DE GESTÃO COMUNITÁRIA NO CUIDADO INTEGRAL A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS HEMATOLÓGICAS: EXPERIÊNCIA DA ASSOCIAÇÃO COMUNITÁRIA LUCAS DANTAS NO SEMIÁRIDO CEARENSE

M Coelho Bezerra Dantas ^a,
EM Campos Pereira ^b,
S Nogueira Fernandes Belchior ^c,
LK da Silva Barreto ^d, L Bezerra Dantas ^a,
FJ Mendonça ^d, G Alves Neto ^a,
YC de Andreza Teles ^c, LF Reis Macedo ^c,
F Alencar Biscuccia ^c

^a Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), Barbalha, CE, Brasil

^b Instituto Federal da Paraíba (IFPB), João Pessoa, PB, Brasil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Crato, CE, Brasil

^d Centro Universitário Doutor Leão Sampaio (UNILEÃO), Juazeiro do Norte, CE, Brasil

Introdução: O tratamento oncológico e hematológico pediátrico demanda uma rede de suporte contínuo e multissetorial, especialmente em regiões com vulnerabilidade socioeconômica, como o Semiárido cearense. A Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD) surgiu, há 20 anos, como uma iniciativa inovadora para mitigar essas barreiras, atuando como elo estratégico entre famílias em situação de vulnerabilidade, o

Sistema Único de Saúde (SUS) e a rede socioassistencial. A ACOLD oferece um modelo de cuidado integral abrangendo acolhimento, alimentação, hospedagem, transporte, atendimento psicossocial, orientação jurídica e articulação em rede. Este trabalho visa ao detalhar a estrutura e os resultados de um modelo de gestão comunitária que tem demonstrado efetividade na qualidade de vida e adesão ao tratamento de crianças e adolescentes com doenças hematológicas. **Objetivos:** Analisar o modelo de gestão comunitária da Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD). **Material e métodos:** Trata-se de um estudo de caso descritivo e retrospectivo, que sistematiza as práticas da ACOLD no período de 2020 a 2024. A coleta de dados incluiu a análise de registros institucionais de atendimento (prontuários e bases de dados da ACOLD). Foram revisados os termos de parceria e relatórios de articulação com os serviços públicos de saúde, assistência social e justiça. Os dados foram analisados por meio de abordagem mista, combinando a análise descritiva de dados quantitativos de atendimento (número de acolhimentos, encaminhamentos) com a análise de conteúdo temático dos dados qualitativos (entrevistas e relatos) para identificar padrões, desafios e resultados do modelo de gestão. **Resultados:** No período de 2020 a 2024, a ACOLD realizou o acolhimento de 870 pacientes infantojuvenis e seus acompanhantes, fornecendo suporte essencial como alimentação, hospedagem e transporte para centros de referência em oncologia e hematologia. Adicionalmente, foram efetuados 1130 encaminhamentos, que incluíram a obtenção de Benefício de Prestação Continuada (BPC), acesso a exames de alta complexidade e agendamento de consultas especializadas. A articulação interinstitucional com hospitais especializados, conselhos tutelares, Centros de Referência Especializados de Assistência Social (CREAS) e Centros de Atenção Psicossocial (CAPS), otimizou a resolutividade dos casos e o acesso dos pacientes à rede de cuidados. Observou-se, por meio de relatos das famílias e da equipe, uma melhora perceptível na adesão ao tratamento. **Discussão e conclusão:** Comparativamente a modelos assistenciais puramente hospitalocêntricos, a abordagem da ACOLD demonstra um impacto substancial na adesão ao tratamento e no bem-estar familiar, alinhando-se com as recomendações de organismos internacionais sobre a importância de redes de apoio abrangentes. O modelo de gestão comunitária desenvolvido pela ACOLD representa uma prática inovadora e exitosa de integração entre a sociedade civil organizada e o sistema público de saúde no contexto das doenças hematológicas pediátricas. Recomenda-se, portanto, o desenvolvimento e fortalecimento de políticas públicas que reconheçam, valorizem e incentivem o apoio institucional e financeiro a organizações da sociedade civil com atuação similar, consolidando-as como um componente estruturante e essencial da rede de atenção oncológica e hematológica no Brasil.

Referências:

BRASIL. Lei nº 14.238,19 de novembro de 2021. Institui o Estatuto da Pessoa com Câncer; e dá outras providências. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 22 de novembro 2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105119>