

2024 with MDS/AML diagnosis and GATA2 variant detected were included. Clinical and laboratory data including Peripheral Blood Count (PB), morphology evaluation, Flow Cytometry Immunophenotyping (FCI), cytogenetics, and NGS were analyzed. **Results:** From 56 NGS performed in MDS and secondary AML patients, GATA2 variants were found in 9, with a mean age of 10.33-years (range: 1–18). A history of recurrent infections was observed in 7/9 patients (77.7%); one patient had a previously diagnose of immunodeficiency. Clinical features included congenital deafness (2/9), interstitial lung disease (2/9), and Emberger syndrome (2/9). Genetic analysis revealed variants in exon 6 (3/9), exon 5 (3/9), exon 4 (2/9), and exon 3 (1/9). Most mutations were frameshift (7/9, 77.7%), while missense mutations accounted for 2/9 cases. Concomitant variants were identified in 6/9 patients as STAG2(2), ASXL1(3), SETBP1(3), with 1–3 additional variants per patient. Family genetic testing was performed in 5/9 cases, revealing familial inheritance in 2 (variant present in the father in both, and in one case, also in the sister). PB analysis showed anemia in 6/9 (66.7%), neutropenia in 6/9 (66.7%), monocytopenia in 5/9 (55.5%), and thrombocytopenia in 4/9 (44.5%). In morphologic evaluation, hypocellular bone marrow was found in 4/9 patients; dysmegakaryopoiesis was described in 8/9 patients and micromegakaryocytes in 6/9. FCI was performed, with frequent decrease of B precursors (absence in 78%) and NK cells. 66.6% presented with monosomy 7 by conventional cytogenetics; when this finding was correlated with age groups, all patients with age > 12 years (5) presented monosomy 7 karyotype ($p < 0.05$) (3 with advanced MDS, 2 with sAML). Final diagnoses included Myelodysplastic Syndrome with Excess Blasts (MDS-EB) in 5/9 (55.5%), secondary Acute Myeloid Leukemia (sAML) in 2/9 (22.2%), Refractory Cytopenia of Childhood (RCC) in 1/9, and myeloproliferative syndrome in 1/9. Among MDS-EB cases, 4/5 underwent Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT); 1 patient died before HSCT and 2 died after the procedure. Of the sAML patients, one died due to invasive fungal infection and the other one is in follow-up after HSCT. The patient with RCC is alive and under follow-up post-HSCT; the only myeloproliferative case is under watch and wait strategy. **Discussion and conclusion:** Despite the small number of patients, our results are similar to a published cohort of GATA2 haploinsufficiency in pediatric MDS, and was the first attempt to characterize Brazilian population. Detection of germline mutations associated with MDS are essential for a better approach, family screening and counseling.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105121>

ID – 166

O USO INADVERTIDO DE CORTICÓIDE COMO UM FATOR DECISIVO NO ATRASO DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

AF Bianchi^a, GSF Junior^a, MB Machado^a, SS Araújo^a, RT Ferreira^a, LG Paganotti da Silva^a, AP Leite Neto^a, LF da Silva^b

^a Hospital do Câncer do Mato Grosso (HCAN/MT), Cuiabá, MT, Brasil

^b Hospital Universitário Júlio Muller (HUJM/MT), Cuiabá, MT, Brasil

Introdução: Os corticosteróides são drogas amplamente prescritas, tanto em doenças agudas como crônicas. Os blastos linfoides são muito sensíveis a estes medicamentos. Prova disso, é que a terapia com corticosteroides de agente único pode induzir remissão em mais de 55% dos pacientes. Essas observações geram preocupação de que a exposição a corticosteroides antes do diagnóstico oncohematológico pode afetar adversamente o prognóstico ao mascarar o diagnóstico, podendo inclusive resultar em uma resposta parcial ao tratamento. **Descrição do caso:** Paciente de 11 anos de idade, sexo feminino, com quadro de palidez cutânea, hepatoesplenomegalia, perda ponderal, febre persistente e pancitopenia. Criança previamente hígida. Procedido com estudo da medula óssea, evidenciando 3% de blastos linfoides. Anatomopatológico e mielograma não compatíveis com síndrome mielodisplásica ou linfohistiocitose. Devido ter recebido pulsoterapia com metilprednisolona na cidade de origem como tratamento proposto para o quadro respiratório agudo vigente, questionado sobre a possibilidade de estarmos diante de uma leucemia aguda sofrendo interferência transitória da corticoterapia recente. Coletado um segundo estudo da medula óssea, revelando 6% de blastos linfoides. Devido instabilidade clínica, foi mantida hospitalizada, durante 30 dias sem corticoide, sob vigilância clínica rigorosa, cujo quadro clínico voltou a deteriorar. Coletado terceiro estudo da medula óssea, agora com detecção de 24,3% de células blásticas com expressão de marcadores linfoides B, confirmando assim o diagnóstico de Leucemia Linfoblástica do tipo B (LLA-B), classificação alto risco. Biologia molecular negativa. O atraso diagnóstico levou um período de 3 meses desde o início dos sintomas, e durante esse período a paciente evoluiu com múltiplas intercorrências clínicas. Evoluiu com manutenção da DRM positiva mesmo após 2^a fase da indução, sendo então procedido com infusão do blinatumomabe. Atualmente segue no intervalo pós blinatumomabe, no aguardo da consolidação terapêutica com TMO. **Conclusão:** Corticoesteroides podem induzir um atraso no diagnóstico e consequentemente no tratamento de LLA-B. Dito isso, a prescrição dessas drogas precisa ser cuidadosamente indicada, especialmente diante de sintomatologia e alterações laboratoriais não características.

Referências:

- Inaba H, Pui CH. Glucocorticoid use in acute lymphoblastic leukaemia. Lancet Oncol. 2010;11(11):1096-106.
- Gatineau-Saillant S, Buchbinder N, Callat MP, Nelken B, Pautard B, Vannier JP, et al. Steroid intake before leukemia diagnosis impairs outcome in childhood acute lymphoblastic leukemia. Arch Pediatr. 2013;20(4):341-7. French.
- Lopez-Garcia YK, Valdez-Carrizales M, Nuñez-Zuno JA, Apodaca-Chávez E, Rangel-Patiño J, Demichelis-Gómez R. Are delays in diagnosis and treatment of acute leukemia in a middle-income country associated with poor outcomes? A retrospective cohort study. Hematol, Transfus Cell Ther. 2024;46(4):366-73.

Raetz EA, Loh ML, Devidas M, Maloney K, Mattano LA Jr, Larsen E, et al. Impact of corticosteroid pretreatment in pediatric patients with newly diagnosed B-lymphoblastic leukemia: a report from the Children's Oncology Group. *Haematologica*. 2019;104(11):e517-e520.

Révész T, Kardos G, Kajtár P, Schuler D. The adverse effect of prolonged prednisolone pretreatment in children with acute lymphoblastic leukemia. *Cancer*. 1985;55(8):1637-40.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105122>

ID – 993

PERCEPÇÃO DE FAMILIARES SOBRE POLÍTICAS EDUCACIONAIS PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM CÂNCER EM TRATAMENTO PROLONGADO: ESTUDO NA ASSOCIAÇÃO COMUNITÁRIA LUCAS DANTAS (ACOLD)

M Coelho Bezerra Dantas^a,
LK da Silva Barreto^b, EM Campos Pereira^c,
S Nogueira Fernandes Belchior^b,
L Bezerra Dantas^a, FJ Mendonça^b,
G Alves Neto^a, AE de Oliveira Brito Siqueira^d,
F Alencar de Biscuccia^d

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

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

^c Instituto Federal da Paraíba (IFPB), João Pessoa, CE, Brasil

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

Introdução: O câncer infantojuvenil impacta profundamente as famílias, que além de enfrentarem a doença, lidam com rupturas na trajetória educacional dos filhos. Apesar de avanços legais, há lacunas na articulação entre saúde e educação, especialmente no apoio escolar a crianças em tratamento oncológico prolongado em ambientes como casas de apoio. **Objetivos:** Analisar a percepção de familiares sobre as políticas educacionais destinadas a crianças e adolescentes em tratamento oncológico prolongado na Associação Comunitária Lucas Dantas (ACOLD), no Ceará. **Material e métodos:** Trata-se de estudo qualitativo, exploratório-descritivo, realizado com 20 familiares de crianças e adolescentes com câncer acolhidos na ACOLD (filiais de Barbalha e Fortaleza-CE). Os dados foram coletados por meio de grupos focais e entrevistas semiestruturadas, analisados pela Análise do Discurso, com base na perspectiva de Mikhail Bakhtin. **Resultados:** Os dados indicam que apenas parte das crianças recebeu atendimento educacional durante o tratamento, incluindo aulas remotas, visitas de professores e envio de material didático. Destacou-se a importância do vínculo com as instituições de apoio. Contudo, foram evidenciadas falhas na continuidade do suporte escolar, associadas à limitada articulação entre escolas, secretarias de educação e saúde. **Discussão e conclusão:** Apesar de legislação vigente garantir o direito à educação de

crianças e adolescentes em tratamento de saúde, o estudo evidencia fragilidades na efetivação desse direito no contexto pesquisado. As famílias apontaram como principais desafios a falta de planejamento integrado e a ausência de políticas públicas voltadas ao atendimento pedagógico em ambientes não escolares. É necessária a ampliação de políticas públicas para assegurar práticas pedagógicas inclusivas e integradas durante o tratamento oncológico, com fortalecimento das parcerias entre instituições de saúde, ensino e organizações sociais. Tais ações podem reduzir os impactos do afastamento escolar e promover desenvolvimento educacional e emocional mais adequado para esse público.

Referências: MYNAYO, M.C. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. Rio de Janeiro; Hucitec; Abrasco, 1993.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105123>

ID – 287

PERFIL CLÍNICO E DESFECHOS DE APLASIA DE MEDULA ÓSSEA EM PEDIATRIA: SÉRIE HISTÓRICA DE 18 ANOS EM SERVIÇO PÚBLICO DE REFERÊNCIA NO RIO DE JANEIRO

R Escosteguy Medronho, AC Souza, L Fajim, AC Santos, S Rouxinol, M Rouxinol, R Leite, A Suhett Fonte, C Wiggers, S Manzano

Hospital Federal da Lagoa (HFL), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A aplasia de medula óssea (AA) caracteriza-se por pancitopenia associada à presença de uma medula óssea hipocelular, na ausência de infiltração medular ou mielofibrose, definida pela presença de 2 de 3 critérios: plaquetas ≤ 50.000 μ L, neutrófilos ≤ 1.500 μ L e concentração de hemoglobina ≤ 10 g/dL, e confirmada por histopatologia. Classifica-se como não severa, severa (plaquetas ≤ 30.000 e/ou neutrófilos ≤ 500) e muito severa (neutropenia ≤ 200). Pode ser adquirida (mais comum) ou originada secundariamente de mutações genéticas. O tratamento de escolha é o transplante de medula óssea (primeira linha) ou terapia imunossupressora com timoglobulina. **Objetivos:** Analisar série histórica de todos os casos de aplasia de medula diagnosticados no serviço de hematologia pediátrica do Hospital Federal da Lagoa (Rio de Janeiro). **Material e métodos:** Coleta de dados a partir de revisão de prontuário e análise estatística através dos programas Epi Info, Excel e SPSS. **Resultados:** Foram analisados 21 casos de 2006 a 2024. Desses, 47,6% eram oriundos da cidade do Rio de Janeiro; 28,6%, da Baixada Fluminense; 14% da Região dos Lagos e o restante de cidades no interior do estado. Houve discreto predomínio masculino (12M:9F). A idade ao diagnóstico variou de 3 a 16 anos, com média de 8 anos. Quanto à classificação ao diagnóstico, 23,8% eram não severa; 38,1%, severa e 38,1% muito severa. O hematócrito médio foi 18,7% (não severa), 20% (severa) e 20% (muito severa). As plaquetas médias foram 11.000; 10.500 e 7.000, respectivamente. Por fim, a média dos neutrófilos foi: 1.120 (não severa), 529 (severa) e 100 (muito severa), com p valor <0,02. Das 5 AA não