

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; dismegakaryopoiesis 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 (HJUM/MT),
Cuiabá, MT, Brasil

Introdução: Os corticosteróides são drogas amplamente prescritas, tanto em doenças agudas como crônicas. Os blastos linfóides 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 linfóides. Anatomopatológico e mielograma não compatíveis com síndrome mielodisplásica ou linfoblastose. 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 linfóides. 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 linfóides 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 2ª fase da indução, sendo então procedido com infusão do blinatumomabe. Atualmente segue no intervalo pós blinatumomabe, no aguardo da consolidação terapêutica com TMO. **Conclusão:** Corticosteroides 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-Sailliant 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, AÉ 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 $\leq 50.000 \mu\text{L}$, neutrófilos $\leq 1.500 \mu\text{L}$ e concentração de hemoglobina $\leq 10 \text{ g/dL}$, 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