

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA RELACIONADA À MIELODISPLASIA COM TROMBOCITOSE EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

LN Cruz, CE Avila, DRN Garcia, TA Bonilha, RSP Silva, AMB Azevedo, AM Sousa, MGP Land, APS Bueno, DT Vianna

Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Relato: Paciente feminina, 12 anos, iniciou febre e vômitos em dezembro de 2021. Foi avaliada no serviço de emergência com quadro de palidez cutânea, sem visceromegalias ou adenopatia. Ao hemograma, apresentava leucopenia leve, anemia e trombocitose moderada-graves. Foi transferida para o IPPMG em jan/2022 para investigação pela hematologia. A avaliação de medula óssea revelou hiperplasia eritroide e diseritropoese intensas, hiperplasia megacariocítica com micromegacariócitos e excesso de blastos. A Imunofenotipagem (IFT) demonstrou intensa displasia com características mieloproliferativas e aumento de blastos mieloides (16%). Apresentou cariótipo 46 XX, com duplicação da região cromossômica 2q36q37.3 em 95% das metáfases pela citogenética. O estudo molecular foi negativo para BCR:ABL1, e também para mutações em FLT3 tipo ITD, JAK2 V617 e no exon 9 de CAL-R; pesquisa de mutação em MPL em andamento. Seguiu em acompanhamento clínico, mantendo estabilidade clínica e laboratorial, com anemia moderada, trombocitose > 1.000.000 mm³ e percentual de blastos em sangue periférico < 20%. Em junho/22, evoluiu com aumento expressivo de blastos mieloides no sangue periférico (60%) e na medula óssea (50,7%). Novo estudo molecular foi negativo para RUNX1:RUNX1t1, CBFb:MyH1 e FIP1L1:PDGFRA, porém positivo para mutação FLT3-ITD. Foi iniciado tratamento para LMA de acordo com protocolo GELMAI. **Discussão:** Este caso contribui para a Discussão sobre Neoplasias Mielodisplásicas/Mieloproliferativas (SMD/NMP) na infância. A presença de trombocitose grave associada a citopenias com achados morfológicos compatíveis com NMP e SMD apontam para o diagnóstico de uma NMP em fase mais avançada, já com achados mielodisplásicos. De fato, nossa paciente possui critérios diagnósticos para SMD com número de blastos aumentado (5%–19% na MO ou 2%–19% em SP). A SMD na infância é uma desordem hematopoiética clonal, com incidência anual de 1–2 casos por milhão de crianças, sendo 10%–25% com excesso de blastos. Ela é biologicamente distinta daquela vista em adultos, com patogênese não completamente elucidada. A taxa de progressão para LMA é variável e achados preditores de transformação leucêmica ainda são pouco definidos. O papel das anormalidades genéticas nesse processo tem se mostrado relevante, como ressalta a recente classificação OMS de tumores hematológicos. Na transformação leucêmica, nossa paciente apresentou uma nova alteração genética (mutação no gene FLT3 tipo ITD) – um possível hit associado à leucemogênese. Na atual classificação OMS, a LMA precedida por SMD/NMP é chamada de LMA relacionada a mielodisplasia (LMA-RM). LMA-RM representa até 48% dos casos de LMA em adultos, sendo bem menos frequente na população pediátrica (aproximadamente 21%). O tratamento da LMA-RM pediátrica ainda é um desafio. Os pacientes pediátricos com LMA-RM

apresentam pior prognóstico se comparados àqueles com LMA de novo, com maior toxicidade relacionada a terapia e maior risco de recaída. Infelizmente, há poucos dados disponíveis para que haja consenso quanto ao melhor tratamento quimioterápico a ser adotado até o Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas (TCTH). Enquanto em pacientes com SMD avançada a quimioterapia intensa não é rotineiramente indicada, nas crianças com LMA-RM ela deve ser considerada, para que cheguem ao TCTH com a contagem de blastos reduzida e com menor chance de recaída. A paciente em questão não apresenta doador de MO compatível até o momento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.596>

LINFOMA DE HODGKIN COM ACOMETIMENTO DE SISTEMA NERVOSO CENTRAL EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

LN Cruz, CE Avila, DB Aranha, APS Bueno, DT Vianna, RSP Silva, TA Bonilha, AMB Azevedo, MGP Land, AM Sousa

Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Relato: Paciente de 6 anos, feminino, inicia em abril/2021 febre intermitente, queda do estado geral, adenomegalias, esplenomegalia, VHS 118 e pancitopenia progressiva. Internada em set/2021 para investigação. Diagnosticada com Linfoma de Hodgkin por histopatológico de linfonodo cervical. Imunohistoquímica positiva para CD30, EBV (LMP1) e PAX5 fraco, e negativa para CD15, CD68, CD3, CD163 e ALK1. Estádio IVB, com infiltração de medula óssea e PET-CT com captação em linfonodos supra e infradiaphragmáticos, baço e focos em esqueleto axial e apendicular proximal. Iniciou Protocolo Euro-Net – PHL 2017 (TL-3) em nov/21. PET-CT pós 2ºOEPA com resposta parcial. Seis dias após o término do tratamento (4ºCOP-DAC), inicia intensa cefaléia holocraniana, náuseas, perda de força em MMII, comprometimento da marcha, paresia em dimídio direito, disartria, convulsão focal e rebaixamento do nível de consciência. Líquor: celularidade 52 (96% mono), Proteína 29, LDH 61, glicose 52. VHS 23. RNM: Leptomeningite difusa, notadamente frontoparietal esquerda e frontal direita. Pequenas lesões nodulares com hipossinal em T2, sem realce evidente pelo meio de contraste, mais bem configuradas na região subinsular e temporal à esquerda. PET-CT: Hipermetabolismo cerebral predominantemente à esquerda e resolução em outros sítios. Rastreio infeccioso: PCR positivo para EBV e HHV7 no líquido e RT-PCR (genexpert) com traços de M. tuberculosis. Anticorpos anti NMDA e perfil painel paraneoplásico negativo. Realizou craniectomia descompressiva e biópsia cerebral em junho/2022. Histopatológico: Linfoma de Hodgkin com positividade para CD30, PAX5 e EBV; CD15 negativo. Após curso prolongado de dexametasona, craniectomia descompressiva e esquema RIP, paciente apresenta melhora parcial do sensorio, da força e coordenação com redução da pleocitose líquórica. Contudo evoluiu com amaurose bilateral. Iniciado esquema quimioterápico MIED (HD-MTX, ifosfamida, etoposídeo e dexametasona). **Discussão:** O linfoma de Hodgkin corresponde a 7% das neoplasias em crianças e é o câncer mais comum entre 15–19 anos. O envolvimento do