

Objetivos: A classificação da leucemia mieloide aguda (LMA) é baseada principalmente nas alterações citogenéticas; Sua classificação é necessária para uma estratificação de risco, o que, por sua vez, desempenha um papel relevante no prognóstico e em decisões de tratamento. Este estudo avalia juntamente com dados de cariótipos o desfecho clínico de pacientes portadores de LMA. **Materiais e métodos:** Um estudo prospectivo foi conduzido com a coleta de prontuários de 77 pacientes adultos, oriundos do estado do Ceará, atendidos no Hospital Geral de Fortaleza (HGF) entre Janeiro/2022 e Julho/2023. Todos tiveram seus dados clínicos e de cariótipos analisados e estratificados de acordo com a Organização Mundial de Saúde. A análise ocorreu após autorização obtida via Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Para análise estatística foi aplicado o teste de sobrevida de Kaplan-Meier aceitando o nível de significância de 95% ($p < 0,05$). **Resultados:** Um total de 77 pacientes diagnosticados com LMA foram incluídos no estudo no período de um ano e sete meses. O estudo englobou pacientes adultos com idade de 17 a 96 anos, apresentando uma média de 50,11 anos de idade. Dentre esses pacientes, 8 (10,39%) estão classificados como risco favorável, 54 (70,12%) como risco intermediário e 15 (19,49%) com risco adverso. Avaliando o total de pacientes, 27 (35,07%) evoluíram ao óbito e 50 (64,93%) permanecem vivos até o fechamento do presente trabalho. Dos pacientes que evoluíram a óbito, 2 (7,4%) são classificados como risco favorável, 17 (62,97%) como risco intermediário e 8 (29,63%) como risco adverso. O teste estatístico de Kaplan-Meier para análise de sobrevida foi aplicado, porém, não foi observado diferença estatística na sobrevida ($p = 0,3316$) dos pacientes de acordo com a classificação de risco. **Discussão:** A proporção de casos em indivíduos acima de 50 anos diagnosticados com LMA foi de 54,5%, o que está de acordo com a incidência esperada para essa faixa etária. A classificação de risco da LMA pode ser dividida em três categorias: favorável, intermediária ou adversa, a depender das alterações citogenéticas presentes. Alterações presentes no cariótipo, podem conferir bom ou mau prognóstico. As alterações citogenéticas recorrentes e seus respectivos prognósticos são as seguintes: favorável: PML::RARA, intermediário/adverso para FLT3 a depender da razão alélica do gene, sendo sua presença relatada em 1 a cada 3 pacientes com LMA. A presença do gene quimérico BCR::ABL embora não seja tão comum na LMA, quando presente, revela-se de caráter adverso. Existem alguns fatores que podem estar associados a um desfecho clínico ruim como, idade superior a 59 anos ou condições médicas coexistentes, assim como fatores específicos da doença que incluem leucocitose, marcadores imunofenotípicos, infiltração medular ou extramedular. Porém a grande problemática ocorre na presença de cariótipos complexos e mutações em subconjuntos de genes associados. **Conclusão:** Os resultados do presente estudo indicam que a taxa de sobrevida dos pacientes pode não estar diretamente associada somente à classificação de risco e além de não parecer ter correlação com o desfecho clínico além do mais a presença de outros fatores pode interferir nesse resultado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.591>

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM MASTOCITOSE SISTÊMICA COM MUTAÇÃO NO ÉXON 8 DO GENE KIT EM PACIENTE PEDIÁTRICO

JLC Souza, RM Pontes, FM Furtado, MC Ribeiro, BC Guido, ACS Dias, ACMD Santo-Junior, RA Toscano, R Camargo

Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: Neoplasias de células mastocíticas (CM) compõem um grupo heterogêneo de doenças, mas com apresentação clínica semelhante, sendo a histopatologia e biologia molecular (BM) essenciais para diagnóstico diferencial. Na Leucemia Mieloide Aguda (LMA) *core binding fator*, frequentemente CM estão aumentadas, sendo parte dessas leucemias secundária a Mastocitose Sistêmica (MS). Esses achados já foram relatados em adultos, mas é raro em crianças. A mutação D816V está relacionada à LMA e é o principal componente para diferenciá-la da Leucemia Mielomastocítica Aguda (LMMA). O objetivo desse trabalho foi relatar um caso de LMA com MS e com fusão RUNX1-RUNX1T1 mutação no éxon 8 do gene KIT em uma paciente pediátrica. **Metodologia:** Dados clínicos e laboratoriais foram obtidos por prontuário médico. A análise da medula óssea (MO) utilizou: citometria de fluxo para Imunofenotipagem (IFT) e Doença Residual Mínima (DRM), banda G para citogenética, RT-PCR para fusão gênica e sequenciamento Sanger para o gene KIT. **Caso:** Paciente com 6 anos, feminino, procedente da Guiana, admitida em dezembro de 2022 com história de febre e dor abdominal. A mãe é portadora de HIV, fazendo uso de retroviral durante toda a gestação, sem saber referir qual medicamento. Ao exame físico mostrava discretas petéquias em tronco e abdome, exoftalmia à esquerda com hiperemia e edema de partes moles. Exames laboratoriais mostraram: funções renal e hepática preservadas, sorologia negativa para HIV, mas positivo para CMV, EBV e Parvovírus; foi visto ainda alterações hematológicas (Hb: 5,3 g/dL, HTC: 16,3%, Plaquetas: 16.000/mm³, Leucometria: 38.260/mm³) com 89% de blastos. A IFT da MO mostrou a presença de duas populações de células blásticas de linhagem mieloide: I- 39,1% e II- 28,7%. Além disso, foi observada a presença de 3,73% de CM. A citogenética mostrou 46,XX,der(8)t(8;21)(q22;q22)[12]/ 46,XX,t(8;21)(q22;q22)[2]/46,XX[6] e a BM evidenciou fusão RUNX1-RUNX1T1, e as mutações A) KIT :c.1249_1250insCTTTTT p.Ile416_Leu417insProPhe e B) KIT :c.2447A>T p.Asp816Val nos éxons 8 e 17 do gene KIT, respectivamente. A paciente foi diagnosticada com LMA com MS sendo tratada pelo protocolo GELMAI como alto risco. Após o primeiro MAG, a DRM mostrou 22,9% da população I e 0,67% da II, além de 22,6% de CM. A mutação B não estava presente, mas manteve a A e a fusão RUNX1-RUNX1T1. Já após o ADE, a DRM mostrava ausência de blastos, mas 19,46% de CM e a BM se manteve igual à avaliação anterior. A presença de CM, sem blastos, e com fusão RUNX1-RUNX1T1 se manteve até a última avaliação (dia 02.06.2023). A mutação A foi detectada até a avaliação pós ADE. A paciente foi encaminhada para transplante de medula óssea, e no momento está aguardando o procedimento. **Discussão:** O caso apresentado mostra um achado raro por se tratar de um

paciente pediátrico. A mutação B foi essencial para diagnosticá-la como uma LMA com MS e não como LMMA. Mesmo após o desaparecimento dos blastos e da mutação B, as CM permanecem, assim como a fusão *RUNX1-RUNX1T1*. Isto leva a crer que a fusão está presente apenas nas CM, juntamente com a mutação A. Este é o primeiro caso relatado de uma LMA com MS, com mutação no éxon 8 do *KIT* em um paciente pediátrico. **Conclusão:** A análise de BM foi essencial para o diagnóstico. Maiores estudos são necessários para avaliar se a fusão *RUNX1-RUNX1T1* estava presente apenas nas CM.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.592>

DIAGNÓSTICO SIMULTÂNEO DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA E NEOPLASIA PLASMOCITÁRIA: RELATO DE CASO

AS Lima, PR Fonseca, MHFP Silva, AM Carvalho,
ACB Bonfim, RL Pacca, PMM Garibaldi,
MIA Madeira, LL Figueiredo-Pontes

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de
Ribeirão Preto (HCFMRP), Universidade de São
Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Com o avanço no tratamento das neoplasias hematológicas, incluindo o mieloma múltiplo, houve um aumento na incidência de neoplasias mieloides. Porém, o diagnóstico simultâneo de doença plasmocitária e leucemia aguda em pacientes sem qualquer diagnóstico prévio continua sendo um evento raro. A definição da relação temporal e causal entre os eventos e a elucidação da fisiopatologia comum entre eles merecem investigação. Foi realizada análise retrospectiva de prontuário, com consentimento ético. Paciente do sexo feminino, 83 anos, sem doenças hematológicas prévias e sem comorbidades, encaminhada para investigação de anemia e neutropenia com relato de astenia há 1 ano. Alterações laboratoriais foram identificadas 4 meses antes da admissão. O hemograma inicial mostrava Hb 9,9 g/dL; Ht 35%; VCM 85 fL; GB 3000/mL; 200 /mL neutrófilos; 2700/mL linfócitos, 171 x 10³/mL plaquetas. A medula óssea é hiper celular, com 25% de blastos positivos à reação de mieloperoxidase e negativos à esterase. Curiosamente, observou-se contagem elevada de plasmócitos, perfazendo 18% do total de células nucleadas da medula óssea. A imunofenotipagem dos mieloblastos mostrou células imaturas CD45dim, CD117+, CD34+, CD33+, CD13+, HLA-DR+, CD14-, CD11b-, CD7-, CD56-, CD38+, CD19-, CD123dim/+, CD15-, CD133+, CD300e, CD64-. Além disso, havia uma população de plasmócitos clonais CD38++, CD138+, CD56+, CD19-, CD45dim, CD27dim, cIgK+, cIgL-. O cariótipo resultou 46, XX. As pesquisas de BCR::ABL1, CBFβ::MYH11, RUNX1::RUNX1T1 e das mutações *NPM1*, *FLT3-ITD* e *CEBPA* foram negativas. A eletroforese de proteínas mostrou pico monoclonal de 0,42 g/dL na região de beta-1-globulina. A dosagem de IgA estava elevada (1820 mg/dL) e relação kappa/lambda de 2,88 às custas de aumento de kappa. A paciente não apresentava dor óssea e tomografia de corpo inteiro não mostrava lesões líticas. Não foram identificadas disfunção renal ou hipercalemia. Apesar da anemia ser um dos critérios para diagnóstico de mieloma múltiplo, nesse caso, a

citopenia poderia ser justificada pela leucemia aguda. Logo, na ausência de outras lesões de órgão alvo, a mesma foi diagnosticada com leucemia mieloide aguda com maturação e mieloma múltiplo indolente. Foi iniciado tratamento com citarabina com posterior troca de esquema para azacitidina subcutânea em doses habituais. Atualmente, a paciente está em tratamento há 3 meses, sem intercorrências clínicas, independente de suporte transfusional, ainda sem resolução da neutropenia grave. A co-ocorrência de duas neoplasias hematológicas é uma situação rara, o que dificulta o entendimento da fisiopatologia e levanta dúvidas quanto à existência de relação causal entre as doenças. Metodologias avançadas como o sequenciamento de nova geração podem relevar anormalidades genéticas comuns às doenças ou mutações relacionadas à mielodisplasia que ajudem a explicar o caso. Neste caso, devido à ausência de critérios para tratamento da neoplasia plasmocitária, optou-se por tratamento exclusivo com agente hipometilante. Nesse contexto, há receio quanto à expansão clonal da doença plasmocitária após o tratamento da neoplasia mieloide. Nos casos em que é imperativo o tratamento concomitante para as duas condições, a associação de inibidores de proteassoma com a quimioterapia já foi utilizada. Todos esses fatores tornam importante o relato desses pacientes, que apesar de raros, são desafiadores tanto no diagnóstico quanto na decisão terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.593>

DIAGNÓSTICO PRECOCE DE CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS DE CANAL ANAL EM PACIENTE PÓS-TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA

AMF Andrade^{a,b,c}, GA Moreira^{a,b,c},
G Steffenello^{a,b,c}, EA Beteille^{a,b,c},
AOM Wagner^{a,b,c}, JADM Gonzaga^{a,b,c},
MR Oliveira^{a,b,c}, BV Dias^{a,b,c},
LMM Figueiredo^{a,b,c}, GB Justino^{a,b,c}

^a Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC),
Florianópolis, SC, Brasil

^b Hospital Universitário Polydoro Ernani de São
Thiago, Universidade Federal de Santa Catarina
(UFSC), Florianópolis, SC, Brasil

^c Departamento de Hematologia

Introdução: O transplante de medula óssea (TMO) representa uma opção no tratamento de neoplasias hematológicas e distúrbios hematopoiéticos. Embora o TMO possa proporcionar uma sobrevida a longo prazo, há um risco aumentado de desenvolvimento de câncer secundário de 2-6% em 10 anos após TMO. Diante deste cenário, relatamos o diagnóstico de carcinoma de células escamosas de canal anal, em paciente com LMA pós transplante alogênico de medula óssea. **Relato de caso:** Mulher, 45 anos, diagnóstico de LMA secundária a mielodisplasia em outubro de 2022, submetida a indução com esquema 7+3, sendo refratária e reinduzida com CLAG-M seguido de TMO alogênico aparentado, condicionamento realizado com Fludarabina+Bussulfano em abril de 2023. Em avaliações pré transplante a paciente não apresentava