

Caracteriza-se pela proliferação anormal de células progenitoras de linhagem B (LLA-B), em aproximadamente 80% dos casos, ou de linhagem T (LLA-T). O tratamento geralmente inclui quimioterapia, muitas vezes combinada com radioterapia e transplante de medula óssea (TMO), o que tem contribuído para o aumento significativo nas taxas de sobrevivência dos pacientes. A LLA pode apresentar manifestações extramedulares, especialmente no contexto de recaída/refratariedade, mais comumente no Sistema Nervoso Central (SNC) e nos testículos. O acometimento de outros sítios extramedulares (pele, rins, intestino, pâncreas, olhos), conforme evidenciado em literatura, correlaciona-se com doença de pior prognóstico. **Objetivos:** Descrever o caso de um paciente pediátrico com LLA-B multiplamente refratário com recaída pós-TMO e apresentação clínica atípica. **Relato de caso:** Paciente, sexo masculino, 13 anos, previamente hígido, foi diagnosticado com LLA-B em 2019, apresentando infiltração testicular. Foi tratado com o protocolo BFM 2009, inicialmente com boa resposta, mas sofreu recaída no SNC em menos de 6 meses após o término do tratamento. Iniciou-se protocolo de resgate com BFM 2002 e radioterapia craniana, mas, durante a manutenção, houve nova recaída envolvendo SNC e medula óssea (MO), instaurando-se um segundo protocolo de resgate (R16). Durante esse tratamento, desenvolveu uma infecção fúngica invasiva, modificando-se o protocolo de tratamento para blinatumumab, interrompido devido a crises convulsivas. Iniciou, então, o uso de inotuzumab, com resposta completa e negatização da doença na MO e no SNC, sendo logo encaminhado para transplante alogênico de MO não aparentado HLA idêntico. No 76º dia pós-transplante, houve recaída com acometimento medular (22% de blastos na MO) e manifestações extramedulares agressivas e atípicas, incluindo infiltrações em peritônio (líquido ascítico rico em blastos linfóides), pele e apêndice cecal (evoluiu com apendicite e infiltração de doença documentada). O paciente foi encaminhado para CAR-T Cell, mas teve progressão rápida da doença e faleceu antes da realização do procedimento. **Discussão:** A LLA-B é a neoplasia hematológica mais comum da infância, apresentando boas respostas aos protocolos quimioterápicos pediátricos. Pacientes com doença refratária costumam ter evoluções mais agressivas da doença, podendo inclusive apresentar manifestações clínicas atípicas, com acometimento de sítios extramedulares. O caso exposto evidencia paciente jovem, multiplamente refratário e com recaída pós-TMO alogênico, evoluindo com acometimento de pele, apêndice cecal e peritônio, sítios raramente acometidos na LLA. Esse caso corrobora evidências literárias de que o acometimento de sítios extramedulares atípicos no contexto de LLA recaída/refratária prediz pior prognóstico de doença. A vigilância e detecção precoce de recaída em sítios atípicos pode contribuir para uma melhor decisão terapêutica. **Conclusão:** Considerando que a LLA é a malignidade mais comum na infância, é essencial manter um elevado grau de suspeição para essa condição, mesmo diante de manifestações atípicas, como o envolvimento de trato gastrointestinal, pele e peritônio. O diagnóstico precoce é fundamental para garantir um tratamento mais eficaz e melhorar o prognóstico do paciente.

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA INFILTRANDO O SISTEMA NERVOSO CENTRAL

IMSD Santos, MV Pacheco, LL Luz, ALF Betoni, DA Zimerman, MM Rayol, LM Silvestri, GMM Pascoal, AFC Vecina, MG Cliquet

Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) se caracteriza pela proliferação e acúmulo na medula óssea, de precursores mielóides sem diferenciação, levando à falência medular e eventualmente infiltrando outros órgãos não hematopoiéticos. A LMA é mais frequente em adultos, principalmente do sexo masculino, com um aumento da incidência com a idade. O quadro clínico envolve, anemia com consequente fraqueza, dispneia aos esforços e palidez cutâneo-mucosa, plaquetopenia com maior suscetibilidade a sangramentos e neutropenia que predispõe o paciente a infecções. A circulação de células leucêmicas pode infiltrar outros órgãos, incluindo o sistema nervoso central (SNC). Sinais de aumento da pressão intracraniana, neuropatias cranianas focais ou alteração do estado mental podem ocorrer sendo essa infiltração diagnosticada através do exame do líquido cefalorraquidiano (LCR) ou exames de imagem. O tratamento da LMA é feito com a combinação de quimioterápicos, e sua administração é dividida em fases: indução da remissão e consolidação, mas na indução não ultrapassam a barreira hematoquelírica. **Objetivo:** Relacionar o diagnóstico da LMA com o acometimento clínico do SNC. **Método:** Avaliação de prontuário. **Relato de caso:** Paciente de 39 anos, feminino, buscou o pronto atendimento com história de fraqueza intensa e dor abdominal em hemi abdome à direita. Relata que os sintomas tiveram início há 10 dias, acompanhado de cefaléia e escotomas. Foram realizados exames laboratoriais, tomografia e ultrassom de abdômen para investigação, sendo a paciente encaminhada ao ambulatório de hematologia, após identificação de quadro de pancitopenia e presença de blastos em sangue periférico. Solicitado encaminhamento para serviço de onco-hematologia via cross com urgência. Durante a internação, foram solicitados mielograma e imunofenotipagem, que identificaram a presença de 85,8% de blastos mielóides, resultado compatível com LMA. Pela cefaléia intensa e intratável, colhido LCR que mostrou pleocitose (169 células/mm³) e hiperproteínoorraquia (191,3 mg/dL). Ressonância magnética de crânio evidenciou alteração de sinal de aspecto expansivo, no pré-cúneo e parte da região têmporo parietal à direita, com importante realce predominantemente periférico espesso e irregular, delimitando área central de necrose / liquefação, medindo cerca de 3,6 × 2,4 × 3,0 cm. Iniciado tratamento com esquema 7+3, e quimioterapia intra-tecal (QtiT). Apesar da melhora da cefaléia e da infiltração do SNC, a paciente foi refratária à indução. Uma nova indução foi tentada, com o protocolo de resgate FLAG (altas doses de citarabina que passaria a barreira hematoquelírica), além de QtiT. Durante a nova indução, pela neutropenia prolongada, apresentou sepse, insuficiência respiratória e evoluiu para óbito. **Discussão e conclusão:** A infiltração leucêmica no sistema nervoso central (SNC) é um evento clínico incomum na LMA e geralmente está associada

a prognósticos desfavoráveis. O quadro, confirmado pela pleocitose e hiperproteínoorraquia no líquido, associado à lesão expansiva com características necróticas, confirmou a infiltração. A manifestação de sinais neurológicos pode indicar o envolvimento do SNC como no caso apresentado. A presença de cefaléia persistente e escotomas levou à descoberta da massa expansiva.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.655>

DIABETES INSÍPIDUS CENTRAL COMO COMPLICAÇÃO RARA DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM ALTERAÇÕES RELACIONADAS À MIELODISPLASIA

MPB Malcon, CS Weber, FM Carlotto,
ACK Torrani, MPMS Klauberg, PA Guazzelli,
RH Sassi, JB Gazabon, NH Dias, AA Paz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: Diabetes Insípidus Central pode ser uma rara complicação de Leucemia Mieloide Aguda (LMA) ou Síndrome Mielodisplásica e está intimamente associada a anormalidades citogenéticas, incluindo a deleção parcial ou completa do cromossomo 7 (aproximadamente 80% dos casos) e anormalidades estruturais do cromossomo 3, como inv(3)(q21;q26) e t(3;3)(q21;q26). **Objetivo:** Relatar um caso de paciente com diagnóstico Leucemia Mieloide Aguda com alterações relacionadas à Mielodisplasia que apresentou Diabetes Insípidus como complicação da doença hematológica de base. **Relato de caso:** Paciente feminina, 51 anos, previamente diagnosticada com Diabetes Mellitus tipo 2, procurou atendimento médico devido a quadro de astenia, mal estar e inapetência há 1 semana, sendo encaminhada a Emergência do Hospital de Clínicas de Porto Alegre devido a suspeita de Leucemia Aguda, após realizar hemograma com visualização de 19% de blastos. Apresentava-se em bom estado geral, afebril, hidratada, corada, sem linfonodomegalias palpáveis e sem hepatoesplenomegalia. Exames laboratoriais na internação evidenciando hemoglobina 11 g/dL, leucócitos 43.000/mm³, segmentados 870/mm³, blastos 33.490/mm³, plaquetas 122.000/mm³ e sódio 155 mEq/L. Mielograma e biópsia de medula óssea compatíveis com Leucemia Mieloide Aguda, imunofenotipagem de medula óssea sugerindo LMA relacionada a Mielodisplasia e cariótipo demonstrando inv(3q) e monossomia 7. Foi realizado esquema quimioterápico de indução com citarabina e daunorrubicina (7+3), entretanto a paciente não obteve remissão, permanecendo com blastos em sangue periférico. Apresentou neutropenia febril, sendo feito diagnóstico de colite pseudomembranosa durante a investigação de quadro diarreico. Paciente evoluiu de forma satisfatória ao tratamento com vancomicina via oral cessando os episódios diarreicos, apesar disso, o sódio sérico se apresentava em ascensão, atingindo o valor de 169mEq/L em vigência de terapia de correção com soro glicosado 5%. Paciente apresentava-se euglicêmica e poliúrica, com osmolaridade urinária de 142 mOsm/kg H₂O (VR 250-900 mOsm/kg H₂O) e osmolaridade sérica 321 mOsm/kg H₂O (VR 285-310 mOsm/kg H₂O). O teste

de restrição hídrica e resposta à vasopressina apoiaram o diagnóstico de Diabetes Insípidus Central. Efetuada ressonância magnética do encéfalo, sem alterações. Foi iniciada administração de desmopressina e a paciente evoluiu com normalização do sódio sérico e resolução da poliúria. A paciente, com doença refratária, necessitou realizou esquema quimioterápico de resgate com FLAG-Daunorrubicina, mantendo níveis adequados de sódio em uso de desmopressina spray nasal, contudo não atingiu remissão de doença, necessitando iniciar o terceiro esquema de resgate com MEC e atualmente encontra-se internada tratando neutropenia febril, sem lesões neurológicas. **Discussão:** Relatamos um caso de Diabetes Insípidus Central como complicação rara da Leucemia Mieloide Aguda com alterações relacionadas à Mielodisplasia, associada a alterações citogenéticas nos cromossomos 3 e 7, estreitamente envolvidos na fisiopatologia da doença, ainda pouco compreendida. Essa apresentação é associada a prognóstico desfavorável, sendo o transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas provavelmente o único tratamento eficaz.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.656>

DINÂMICA DA EXPRESSÃO DE FILAMINA A EM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: UMA ANÁLISE INTEGRATIVA DE DIFERENTES BASES DE DADOS

JMC Cabral, CA Ortiz-Rojas, MLS Bandeira,
EM Rego

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A filamina A, codificada pelo gene FLNA, é uma proteína de ligação à actina essencial para a integridade estrutural e funcional do citoesqueleto celular. Estudos recentes sugerem que a filamina A está envolvida em várias etapas da progressão do câncer, sendo um marcador e alvo terapêutico em potencial. Embora sua função já tenha sido identificada em diversos tipos de câncer, seu papel específico na Leucemia Mieloide Aguda (LMA) ainda não foi elucidado. Aqui, buscamos investigar, utilizando bancos de dados públicos, se a alta expressão de FLNA pode estar associada com alterações em vias metabólicas e de sinalização em pacientes com LMA. **Objetivos:** Avaliar a expressão de FLNA nos diferentes subtipos de LMA e descrever as vias biológicas moduladas nas amostras com alta expressão, bem como analisar a composição do microambiente tumoral nesse contexto. **Material e métodos:** Foram realizadas análises de enriquecimento de vias biológicas utilizando o Gene Set Enrichment Analysis (GSEA) em três bases de dados independentes de LMA: BeatAML, HOVON e TCGA. A expressão de FLNA foi analisada em subtipos citogenéticos de LMA utilizando o banco de dados BloodSpot. Ferramentas de deconvolução, como CIBERSORT, EPIC, xCell, MCP-counter e quanTIseq, foram empregadas para prever a composição celular do TME em amostras com alta expressão de FLNA. **Resultados:** A análise por GSEA revelou uma associação robusta entre 36 vias biológicas e a alta expressão da FLNA, incluindo assinaturas relacionadas ao rearranjo do