

Leucemia Mieloide Aguda. Realizado Azactidina e venetoclax como ponte para Transplante de Medula Óssea Alogênico aparenteado. Paciente apresentou diversas complicações durante o transplante de medula com Doença do Enxerto contra hospedeiro crônica em fígado e trato gastrointestinal associado a insuficiência renal. Evoluiu com recidiva seis meses após o transplante, em seguimento apresentou melhora do hemograma, sendo documentada remissão medular espontânea. Paciente evoluiu com diversos episódios de infecção urinária documentada e três meses após a documentação de remissão medular a tomografia realizada para avaliação de pielonefrite mostrava formação amorfa em topografia de fundo de saco posterior e região anexial direita medindo cerca de 8,4 x 7,6 cm nos seus maiores eixos e espessamentos nodulares sólidos peritoneais ao longo do omento maior, destacando-se infiltração no colón transversal em cerca de 6,7 cm, sugestivo de carcinomatose peritoneal. Diante da leucocitúria foi realizada a imunofenotipagem urinária diante da dificuldade de biópsia abdominal pelas múltiplas comorbidades. O exame evidenciou presença na urina de alto percentual de células blásticas (49,3%) com expressão dos marcadores da linhagem mieloide CD13/CD33/cyMPO, dos precursores CD117/CD34/CD38 e anômala do antígeno CD7. A imunofenotipagem permitiu dar a família um diagnóstico preciso e a realização de tratamento paliativo, com quimioterapia pouco mieloablativa e radioterapia. A paciente apresentou dois meses de vida com autonomia antes da evolução para terminalidade e óbito. **Conclusão:** A imunofenotipagem pode ser uma aliada no diagnóstico de doenças onco-hematológicas e outras condições que afetam o trato urinário. No entanto, a falta de protocolos padronizados pode levar a resultados inconsistentes entre diferentes laboratórios e dificultar a comparação entre estudos. Amostras de urina podem apresentar baixa concentração de células, o que pode dificultar a análise e exigir técnicas de concentração ou enriquecimento celular e a contaminação da amostra por bactérias ou outros contaminantes pode interferir nos resultados. Mesmo diante de todas as limitações e desafios a imunofenotipagem foi fundamental para um diagnóstico rápido (um dia), sem morbidade para paciente (Coleta de urina) e permitiu a família entender do que se tratava a evolução clínica da paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104322>

ID - 3353

CITOMETRIA DE FLUXO EM AMOSTRA DE LESÃO ORBITÁRIA REVELANDO SARCOMA MIELOIDE EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO RARO

F Spagnol, P Portela, MG Farias, SAG Moraes, PG Schaefer, R Reichert, JF Loss

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

Introdução: O sarcoma mieloide (SM) é uma neoplasia rara na infância, caracterizada por proliferação de células mieloides imaturas fora da medula óssea (MO). O acometimento

orbitário é incomum e, quando bilateral, sugere doença disseminada. Sem sinais hematológicos, o diagnóstico é desafiador e pode ser confundido com outras neoplasias. Relatamos um caso raro de SM pediátrico com envolvimento orbitário bilateral, infiltração do Sistema Nervoso Central (SNC) e disseminação sistêmica, sem acometimento inicial de MO, associado ao rearranjo KMT2A. **Descrição do caso:** Menina, 10 meses, procurou atendimento na Emergência Pediátrica por proptose ocular bilateral com 10 dias de evolução. A tomografia computadorizada de crânio demonstrou lesões expansivas nas cavidades orbitárias bilateralmente. Internada para investigação com hipótese diagnóstica de neuroblastoma metastático. Hemograma normal, mielograma e biópsia de MO sem infiltração neoplásica. Solicitada ressonância magnética (RM) de crânio, abdome e corpo inteiro; entretanto, durante o período de espera, observou-se piora do quadro, com aumento da proptose ocular e deformidade craniana. Os resultados das RMs evidenciaram nodulações hepáticas e renais, como também o aumento das lesões intraorbitárias e invasão de estruturas ósseas adjacentes. Coletada amostra da lesão orbitária para imunofenotipagem (IF) por citometria de fluxo (CF) que evidenciou 99,7% de células imaturas de linhagem monocítica (CD117+/HLADR+/CD64+forte/CD36+/CD45+fraco/CD56+/CD34-), resultado que foi confirmado posteriormente por imunohistoquímica (IHQ). A IF do líquido demonstrou infiltração do SNC por monoblastos. O estudo molecular identificou o rearranjo do gene KMT2A que está associado a leucemias mieloides infantis de alto risco (AR). A paciente foi submetida a protocolo de quimioterapia (QT) para leucemia mieloide aguda da infância de AR e atualmente está aguardando condições hematológicas para iniciar o último bloco de QT. Está clinicamente bem, sem alterações faciais e oculares. Na última IF do líquido não apresentou infiltração. As RMs de reavaliação evidenciaram discreta alteração de sinal nas órbitas e no osso esfenoide, sem restrição à difusão, achado que indica alterações residuais pós-tratamento quimioterápico, sem outras anormalidades. Dessa forma, considera-se que a paciente encontra-se em remissão, com plano terapêutico de consolidação por meio de transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas. **Conclusão:** Neste relato, a criança apresentou massas orbitárias bilaterais e infiltração multissistêmica, incluindo SNC, sem envolvimento medular, caracterizando SM isolado disseminado. Cerca de 10-15% dos casos pediátricos apresentam acometimento orbitário unilateral; apresentações bilaterais são raras e, quando presentes, sugerem doença disseminada e agressiva. O exame histopatológico isolado pode levar a hipóteses de diferentes linfomas ou tumores sólidos infantis. Neste caso, a IF da lesão foi determinante para o diagnóstico, identificando fenótipo compatível com SM. Este achado permitiu direcionar a IHQ especificamente para SM. Destaca-se que esse tipo de material raramente é analisado pela CF, o que reforça a importância da suspeita clínica e do uso estratégico dessa ferramenta em apresentações atípicas. Relatos como este contribuem para ampliar o conhecimento clínico e científico do SM em pediatria, favorecendo o diagnóstico rápido e terapias adequadas, com impacto direto na sobrevida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104322>