

ID - 2704

**CONCOMITÂNCIA DE MUTAÇÕES JAK2 E BCR::ABL1 EM PACIENTES BRASILEIROS**

TML Martins, RRF de Sousa, EF de Souza,  
LIC Loyola, KT Ghisi, RBG Pessoa,  
VT de Almeida, ADSB Perazzio, ML Chauffaille

*Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil*

**Introdução:** Mutações em JAK2 são identificadas na maioria dos pacientes com policitemia vera, trombocitemia essencial e mielofibrose primária, ditas NMP. A proteína JAK2 é uma tirosinoquinase fosforilada que, devido à ação de diversas citocinas, ativa diferentes vias de sinalização intracelular. Essa mutação é pontual: a substituição de uma guanina por timina no éxon 14 do gene JAK2 que leva à substituição de uma valina por fenilalanina na posição 617 da proteína codificada (JAK2 V617F). Enquanto a translocação t(9;22) resulta no oncogene BCR::ABL1, que gera uma tirosinoquinase essencialmente ativa, que estimula a proliferação celular e causa resistência à morte celular. A presença desse neogene está relacionado à LMC, LMA e LLA. Relatos anteriores sugeriam que a ocorrência das mutações JAK2 e BCR::ABL1 eram mutuamente exclusivas, porém, mais recentemente, observou-se a coexistência dessas mutações no mesmo paciente, em casos ao diagnóstico ou após tratamento com inibidores da tirosinoquinase. **Descrição do caso:** Com a finalidade de identificar a coexistência das mutações BCR::ABL1 e JAK2 no mesmo paciente, foi realizado um estudo retrospectivo, entre janeiro de 2013 e fevereiro de 2024, em pacientes brasileiros que realizaram os exames para a detecção dessas mutações por PCR em tempo real, no Grupo Fleury. Nesse período, foram documentados sete pacientes positivos para ambas as mutações, o que equivale a 0,0138% do número de pacientes avaliados. Esses pacientes tinham idade entre 50 e 80 anos, com relação homem: mulher similar. O primeiro paciente tinha suspeita de NMP; o segundo, mielofibrose primária e tinha diagnóstico de LMC p210, anteriormente; o terceiro, LMA com cariótipo complexo e Ph, p190; o quarto era LMC p210 e mielofibrose há 8 anos em uso de Jakavi e Dasatinibe; o quinto LMC p210, em uso de dasatinibe e NMP; o sexto, era LMC há 5 m, p210, e suspeita de PV. Apenas para um paciente não foi possível a obtenção de histórico médico detalhado. **Conclusão:** Apesar do número limitado de casos, as duas alterações genéticas puderam ser detectadas simultaneamente em pacientes com LMC e/ou NMP, seja em transformação para leucemia aguda ou não, ao diagnóstico ou durante o tratamento com inibidores de tirosinoquinase. Ressalta-se, portanto, que a translocação BCR::ABL1 pode ocorrer em pacientes com histórico de neoplasia mieloproliferativa JAK2 positivos, assim como em progressão e em casos de LMA de novo. Portanto, em não havendo a condição de exclusividade mútua, o clínico deve se atentar para tal possibilidade diante de quadro clínico peculiar ou em progressão da doença primária, a despeito da raridade da situação. Com o advento do SNG é possível que a

associação de mutações será ainda mais frequentemente detectada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104410>

ID - 1487

**CRISE BLÁSTICA ERITROIDE COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: RELATO DE CASO INCOMUM EM PACIENTE JOVEM**

AL Fonseca, IP Matosinhos, SH Oliveira,  
JM de Souza

*Hospital Federal dos Servidores do Estado, Rio de Janeiro, RJ, Brasil*

**Introdução:** A Leucemia Mieloide Crônica (LMC) é uma neoplasia mieloproliferativa caracterizada pela presença do gene de fusão BCR-ABL1, geralmente seguida pelas fases crônica, acelerada e, eventualmente, blástica. A crise blástica representa sua fase mais agressiva, podendo mimetizar uma leucemia mieloide aguda (LMA). A forma eritroide (LMA-M6, segundo FAB) é rara e de difícil diferenciação inicial, especialmente quando representa a manifestação inicial da LMC. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 39 anos, previamente hígida, procurou atendimento com quadro de astenia intensa, hiporexia e sudorese noturna. O hemograma evidenciou anemia (Hb: 8,3, Ht: 26,8%), leucocitose (Leucócitos 15.450) com descrição de células blásticas e inúmeros eritroblastos displásicos circulantes (42 eritroblastos em 100 leucócitos) e trombocitopenia (Plaquetas 100.000). O mielograma revelou medula hiper celular com hiperplasia do setor mieloide, eritróide (com presença de eritróides megaloblásticos e displásicos) e megacariocítico, com presença de 25% de blastos com morfologia compatível com linhagem mieloide e 55% de eritroblastos. O estudo citogenético apresentou cariótipo feminino normal em 100% das metáfases analisadas. Contudo, o molecular revelou t(9;22) com BCR-ABL1 positivo, estabelecendo o diagnóstico de LMC em fase blástica com diferenciação eritroide. A paciente iniciou terapia com inibidor de tirosina-quinase (TKI) associado a esquema quimioterápico de indução de remissão. Evoluindo com boa resposta hematológica completa. **Conclusão:** A crise blástica como advento de evolução da LMC, tem se tornado cada vez mais rara com o uso dos inibidores de tirosina-quinase, ocorrendo em cerca de 5% dos casos ao diagnóstico. A linhagem eritroide como fenótipo predominante é ainda mais rara e representa desafio diagnóstico frente à LMA. A diferenciação é crítica, pois o manejo, prognóstico e resposta terapêutica divergem significativamente entre LMA-M6 primária e LMC em fase blástica. A identificação do BCR-ABL1 foi essencial para o diagnóstico correto e definição do tratamento. Este caso ressalta a importância da investigação molecular em neoplasias mieloides atípicas e demonstra um fenótipo raro de