

especialmente em pacientes expostos por tempo prolongado, como no MM. A biópsia inicial evidenciou alterações genéticas e citogenéticas características de mau prognóstico, compatíveis com dados de que TP53 bialélica e cariótipo complexo conferem resistência a esquemas hipometilantes e venetoclax. A presença de mielofibrose acentuada reforça a heterogeneidade morfológica dessas neoplasias e seu curso rapidamente progressivo. Esse relato reforça a necessidade de vigilância molecular em pacientes candidatos à manutenção com lenalidomida, com rastreamento de mutações de alto risco, visando reduzir o impacto clínico das t-MN e orientar decisões terapêuticas mais individualizadas.

Referências:

Sperling AS, Gibson CJ, Ebert BL. Lenalidomide promotes the development of TP53-mutated therapy-related myeloid neoplasms. *Blood*. 2022;140(16):1753-63. doi:10.1182/blood.2021014956.

Guarnera L, Cesini L, Criscuolo M, Scalzulli E, Breccia M. Secondary and therapy-related acute myeloid leukemias: overlapping features, distinct trajectories. *Semin Hematol*. 2025;62:100983. doi:10.1016/j.seminhematol.2025.100983.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104479>

ID - 2986

ABORDAGEM DIAGNÓSTICA CITOGENÉTICA-MOLECULAR EM CASO DE LEUCEMIA COM TRANSLOCAÇÃO ATÍPICA

LG Luiz Gustavo Ferreira Cortes,
MdL Lopes Ferrari Chauffaille,
A dos Santos Borgo Perazzio,
M Chermont Azevedo, M Eloí, SE Alves da Rosa,
C Rodrigues Chanes, C Cruz de Martino,
N Muehringer Alves Pioli, N Matta Araújo

Genesis Análises Genômicas S.A., São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A identificação de fusões gênicas em neoplasias hematológicas (NH) representa uma etapa fundamental no processo diagnóstico, com implicações diretas na classificação da doença, estratificação de prognóstico e definição de condutas terapêuticas. Para essa finalidade, diversas metodologias laboratoriais são empregadas, incluindo cariótipo, hibridação *in situ* por fluorescência (FISH), reação em cadeia da polimerase com transcrição reversa (RT-PCR) e o sequenciamento de nova geração (SNG). Cada técnica apresenta sensibilidade, especificidade e limitações próprias. Nesse contexto, torna-se essencial que os profissionais do laboratório realizem uma análise integrada correlacionando os dados obtidos por essas abordagens complementares, a fim de consolidar um diagnóstico único, robusto e clinicamente relevante. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 54 anos, em investigação de leucemia mieloide aguda apresentou no cariótipo, realizado em amostra de medula óssea, em outro serviço, a translocação t(9;22;12), descrita como uma variante rara do cromossomo Philadelphia. Foi, então, solicitada a análise por PCR em tempo real da fusão BCR::ABL1, que resultou negativa, configurando um cenário diagnóstico

atípico e contraditório. Diante da discordância entre os achados citogenético e molecular, foi sugerida a realização de um painel SNG direcionado para neoplasias mieloides para pesquisa de fusões por RNA. Essa abordagem permite detectar fusões gênicas em nível de transcrito, incluindo eventos raros ou criptogênicos que frequentemente não são identificados por técnicas convencionais como FISH ou RT-PCR. O SNG permitiu identificar a presença da fusão MN1::ETV6, resultante da t(12;22)(p13;q12), envolvendo regiões próximas às previamente constatadas na análise do cariótipo. Esta fusão já foi descrita na literatura em casos de leucemia mieloide aguda, associada à quimiorrefratariedade e prognóstico desfavorável. A identificação correta do rearranjo gênico permitiu estabelecer um diagnóstico preciso, direcionar mais adequadamente a conduta clínica e esclarecer discrepâncias entre os achados de exames complementares, o que reforça a importância da integração de múltiplas metodologias na elucidação de casos complexos. **Conclusão:** A integração dos dados moleculares, citogenéticos e clínicos é indispensável para a obtenção de um diagnóstico preciso em neoplasias hematológicas, permite uma adequada estratificação de prognóstico e definição de condutas terapêuticas individualizadas. Nesse contexto, o SNG tem sido destacado como uma ferramenta robusta e cada vez mais acessível, que permite detectar fusões gênicas com elevada sensibilidade. Além de ampliar a acurácia diagnóstica, o SNG contribui significativamente para a redução do tempo de investigação e do número de testes sequenciais, configurando-se como uma abordagem eficiente e custo-efetiva no cenário laboratorial contemporâneo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104480>

ID - 1951

ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NA REMISSÃO COMPLETA DE PACIENTE COM LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA COMPLICADA POR MUCORMICOSE: RELATO DE CASO

VdP Souza ^a, IdOF Junior ^a, DRC Darienzo ^b,
FCM de Machado ^a, MM Coutinho ^a,
MR Corrêa ^a, CC Shuravin ^a, EFK Ribeiro ^a,
RG Cunha ^a

^a Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Municipal Souza Aguiar, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia hematológica agressiva que requer tratamento quimioterápico intensivo. Frequentemente, cursa com períodos prolongados de neutropenia, o que torna os pacientes particularmente vulneráveis a infecções oportunistas. Dentre essas, destaca-se a mucormicose, uma infecção fúngica invasiva, de progressão rápida e elevada taxa de mortalidade, com desfecho desfavorável na maioria dos casos. O presente relato descreve o caso de uma paciente com LMA, que desenvolveu mucormicose invasiva durante a fase de neutropenia