

TLX3 e da fusão gênica NUP214-ABL1 e posteriormente RT-PCR. **Resultados:** Entre as amostras analisadas, 29% foram positivas para TLX1 e 45% para TLX3. Em relação à fusão gênica NUP214-ABL1, duas amostras apresentaram positividade para a fusão envolvendo o éxon 34 de NUP214 com ABL1. **Discussão e conclusão:** Os dados obtidos reforçam achados da literatura que associam TLX1 e TLX3 à ativação de vias oncogênicas específicas e, em alguns casos, a piores prognósticos, especialmente quando combinadas com outras alterações genéticas. A identificação da fusão NUP214-ABL1 envolvendo o éxon 34 destaca a importância de rastrear rearranjos menos frequentes, porém clinicamente relevantes, pois podem indicar resistência a esquemas terapêuticos convencionais e resposta a inibidores de tirosina-quinase. As amostras estão em processo de sequenciamento para detecção de mutações em NOTCH1, o que poderá ampliar a compreensão do perfil molecular da LLA-T nesta população. A adoção desses métodos pode contribuir significativamente para o conhecimento do perfil genético das leucemias pediátricas no Brasil e para a introdução de terapias mais precisas, com base em alvos moleculares específicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104579>

ID - 1488

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PHILADELPHIA-POSITIVA COM APRESENTAÇÃO VERTEBRAL ISOLADA

BdS Hack, CL Ribeiro, LR Soares, RS de Abreu,
AC Fenili, FdL Moreno, MEZ Capra, TdB Soares,
S Vidor, MO Ughini, BM Ribeiro, DB Lamaison,
LCG Trindade, RS Ferrelli

Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A leucemia linfoblástica aguda Philadelphia-positiva (LLA Ph+) é uma entidade que perfaz cerca de 25% dos casos de LLA, com incidência crescente conforme o avanço da idade. Anteriormente considerada entidade de prognóstico extremamente reservado, hoje com a incorporação dos inibidores de tirosina-quinase (ITK) aos regimes quimioterápicos de tratamento as taxas de sobrevida aumentaram significativamente. **Descrição do caso:** Paciente de 42 anos, previamente hígida, inicia quadro neurológico de compressão medular em julho de 2024: paraparesia e retenção urinária por bexiga neurogênica. Encaminhada de serviço de menor complexidade para hospital referência do Grupo Hospitalar Conceição para neurocirurgia; ressonância magnética de coluna descreve fratura patológica de vértebra T6 por tumor osteolítico, com sinais de mielopatia compressiva. Submetida a biópsia de lesão óssea, com anatomopatológico sugestivo de linfoma não Hodgkin e estudo imunohistoquímico compatível com leucemia/linfoma linfoblástico B. Transferida para o Hospital Nossa Senhora da Conceição para seguimento. Ao diagnóstico, paciente com nível sensitivo em T6, paraplégica e com necessidade de sonda vesical de demora, porém sem queixas algicas. Chamava atenção leucograma e

plaquetometria dentro da normalidade, e anemia discreta. Realizado biópsia de medula óssea: sem infiltração por blastos; imunofenotipagem sem evidência de populações anômalas; cariótipo 46XX; pesquisa do cromossomo Philadelphia por PCR quantitativo negativa. Avaliação de sistema nervoso central negativa ao diagnóstico. Tomografias computadorizadas (e ressonância magnética de coluna) sem evidências de outras lesões ósseas. Iniciado então indução com protocolo Hyper-CVAD (protocolo padrão na instituição para tratamento de LLA em pacientes acima de 40 anos). Após 3 ciclos de quimioterapia, lesão reavaliada por exame de imagem (ressonância magnética), permanecendo inalterada. Paciente ao momento mantinha acometimento apenas vertebral, sendo realizado radioterapia localizada (de fevereiro 2025 a março 2025). 9 meses após o diagnóstico, paciente cursa com franca leucemização: plaquetopenia, acentuação da anemia e surgimento de blastos em sangue periférico; realizado aspirado de medula óssea, confirmando leucemia linfoblástica aguda B, com identificação também do cromossomo Philadelphia (por PCR do gene BCR/ABL1 - p190). Por ser considerada refratária a protocolo Hyper-CVAD, realizado protocolo de resgate ida-FLAG + imatinibe. Pós primeiro ciclo, mantendo 42% de blastos em medula óssea - doença refratária. Paciente sem possibilidade de realização de transplante de células-tronco hematopoéticas alogênico (ausência de doador compatível), sendo optado por regime de baixa toxicidade com ITK de segunda geração (dasatinibe) juntamente com corticosteroide. 1 ano após o diagnóstico inicial, trazida para emergência do hospital por quadro febril e queda do estado geral, cursando com choque séptico de foco urinário e evoluindo com óbito. **Conclusão:** A identificação do cromossomo Philadelphia possibilita a incorporação de terapias-alvo (no caso, a classe dos ITKs) ao tratamento, permitindo inclusive redução na intensidade dos regimes quimioterápicos, com literatura atual descrevendo regimes sem quimioterápicos (e.g. ITK + blinatumomabe). O presente relato visa descrever a dificuldade em se identificar alterações genéticas/moleculares nos casos de LLA com apresentação extramedular isolada - que poderiam alterar o curso/evolução da doença desde o diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104580>

ID - 1958

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA RELACIONADA A TERAPÊUTICA CITOTÓXICA: RELATO DE DOIS CASOS

RM Barros Cardoso, MM Ferreira Rodrigues,
JE Bezerra Barros, T Tenorio Marinho Moura,
M Moura Silva, A Leite Ramires Saldanha,
JP Albuquerque Sarmento Netto,
L de Andrade Pereira,
M Cavalcante de Andrade Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes,
Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió,
AL, Brasil