

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

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) associada a quimioterapia e/ou radioterapia é uma entidade rara, mas cada vez mais reconhecida. Diferente da LLA de novo, esses casos costumam surgir após exposição a terapias citotóxicas/genotóxicas, apresentam características clínicas e genéticas distintas e estão associados a um prognóstico mais reservado. A seguir, relatamos dois casos tratados em nosso serviço que ilustram os desafios clínicos e terapêuticos nesse cenário.

Descrição do caso: Caso 1: Paciente do sexo masculino, de 25 anos, com diagnóstico de Linfoma de Hodgkin subtipo celularidade mista realizado em março de 2023, estágio IIISB. Foi tratado inicialmente com o esquema ABVD (doxorubicina, bleomicina, vimblastina e dacarbazina), apresentando apenas resposta parcial. Recebeu, em sequência, os esquemas ICE (ifosfamida, carboplatina e etoposídeo) com resposta, porém rápida recaída (impossibilitando TMO autólogo), seguidos de 2 ciclos de IGEV (ifosfamida, gemcitabina, vinorelbina e prednisona) e dois ciclos de DHAP (dexametasona, cisplatina e citarabina) associados a brentuximabe, ambos sem resposta. Com cerca de 18 meses de seguimento e aguardando liberação de pembrolizumabe, o hemograma evidenciou presença de blastos. A imunofenotipagem confirmou LLA pró-B, com cariótipo complexo incluindo presença de material adicional no braço longo do cromossomo 11 (sugestivo de presença de rearranjo KMT2A). Iniciou protocolo BFM em outubro de 2024, atingindo remissão identificada por pesquisa de doença residual mínima negativa após indução, e foi submetido a transplante alogênico de medula óssea (TMO) em dezembro de 2024. Quatro meses após TMO, houve recaída da LLA. Enquanto aguardava blinatumomabe, foi realizado mini-HCVD com venetoclax, porém evoluiu com quadro infeccioso grave em aplasia medular e faleceu por complicações relacionadas. Caso 2: Homem de 36 anos, com antecedente de Leucemia Mieloide Aguda com componente Monocítico, diagnosticada em 2019, cariótipo 47, XY,+21[5]/46,XY[15], tratada com esquema de citarabina e daunorrubicina (D3A7), seguido de consolidação com citarabina em altas doses. Evoluiu com remissão completa, porém recusou TMO. No seguimento evoluiu com poliglobulia e necessidade de sangria, sem critérios para Policitemia Vera. Em 2025, procurou atendimento com febre, perda ponderal e linfadenomegalias. A investigação revelou LLA B, de cariótipo normal. Foi iniciado o protocolo BFM. Durante o tratamento, evoluiu com sepse, necessidade de terapia intensiva e ventilação mecânica, refratariedade transfusional e toxicidade hepática, evoluindo para óbito. **Conclusão:** Ao contrário do que ocorre nas neoplasias mieloides, não há discriminação ou classificação na OMS que correlacione a LLA à exposição prévia a agentes citotóxicos. Em nossa casuística de 2016 a 2025, apenas 2 de 43 (4,6%) dos casos de LLA apresentaram associação com exposição à quimioterapia por outra neoplasia. Os dois pacientes haviam recebido esquemas terapêuticos para neoplasia hematológica prévia, porém com tempo de latência entre exposição e evolução para LLA distintos. Esses relatos destacam a importância de reconhecer a possibilidade de LLA associada a terapia citotóxica com características clínicas particulares e com potencial pior prognóstico.

ID - 3398

LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA EM PACIENTE IDOSO: UM RELATO DE CASO

BG Campello, J Severo, CCL Silva, LGdF Lima, TR Evangelista, MCDdM Cahu, AQdMS Aroucha, ASA da Silva, HC Moura, MFH Costa

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: Leucemia linfóide aguda (LLA) é uma doença que, embora possa ocorrer em qualquer idade, sua incidência é maior entre crianças de 2 a 5 anos, numa porcentagem de cerca de 70%, diminuindo entre adolescentes e adultos jovens. O diagnóstico da LLA se dá por meio de mielograma com evidência de mais de 20% de células blásticas, aliado a imunofenotipagem e estudo genético, o que gera informações prognósticas importantes. O tratamento se baseia em poliquimioterapia. **Descrição do caso:** Paciente, 62 anos, sexo masculino, pardo, encaminhado ao serviço por queixa de perda de peso e anemia persistente em hemogramas, com necessidade de transfusão, com bicitopenia (Hb 6,0 g/dL ; Plaquetas 94.000), além de leucocitose (108.300 com 70% de linfócitos). À admissão foram realizados mielograma com 78% de blastos e hipoplasia megacariocítica; Imunofenotipagem positiva CD10, CD19, CD34, CD45, CD123 e CD304, negativa para CD20. Apresentava citogenética com a presença de cromossomo philadelphia em 100% das células analisadas, com translocação 9;22 em cariótipo 46, XY e BCR-ABL1 P190 positivo para t 9;22, configurando-se como uma leucemia linfóide aguda tipo B com presença de cromossomo philadelphia. Nesse contexto, foi iniciado protocolo HYPERCVAD com doses reduzidas em associação com inibidor de tirosina quinase e o paciente segue em esquema quimioterápico (3º ciclo), sem intercorrências, assintomático, com pesquisa de doença residual mínima constando de 0,00022% de células com assincronismo maturativo, sugerindo linfoblastos B residuais, e com BCR-ABL1 P190 indetectável. **Conclusão:** A LLA de células B é principalmente uma doença de crianças, com três quartos dos casos ocorrendo em menores de 6 anos de idade. Além disso, a incidência de LLA de células B é três vezes maior em pessoas brancas do que em pessoas negras. O presente trabalho traz a raridade do acometimento em maiores de 60 anos, tendo em vista epidemiologia relatada. Além disso, apesar do paciente apresentar característica de mau prognóstico, tais como sexo masculino, idade > 10 anos, leucócitos maiores que 50.000 e a presença de translocação 9;22, o paciente respondeu clínica e laboratorialmente muito bem à quimioterapia (ainda que esquema com doses reduzidas em relação ao esquema original), tornando esse caso notável, pela importância da realização da citogenética e dos estudos de biologia molecular nestes pacientes de leucemias agudas.

Referências:

Jain N, Roberts KG, Jabbour E, Patel K, Eterovic AK, Chen K, et al. Ph-like acute lymphoblastic leukemia: a high-risk subtype in adults. *Blood*. 2017 Jan 26;129(5):572-81. doi:10.1182/blood-2016-07-726588.