

Redaelli A, Laskin BL, Stephens JM, Botteman MF, Pashos CL. A systematic literature review of the clinical and epidemiological burden of acute lymphoblastic leukaemia (ALL). *Eur J Cancer Care (Engl)*. 2005 Mar;14(1):53-62. doi:10.1111/j.1365-2354.2005.00513.x.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104582>

ID - 2064

LEUCEMIA MEGACARIOBLÁSTICA AGUDA NO ADULTO SECUNDÁRIA A POLICITEMIA VERA E DIAGNOSTICADA POR CITOMETRIA DE FLUXO DE ASPIRADO DE LINFONODO PERIFÉRICO

ABB Costa, AL Copello, AS Anjos, BB Wigderowitz, LF Nano, RA Sgro, RL Almeida, TS Band, KPU Turon

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A transformação de neoplasia mieloproliferativa crônica em leucemia aguda é conhecida, porém incomum. A evolução para leucemia megacarioblástica aguda é ainda mais rara. Relatamos um caso de transformação de policitemia vera em leucemia aguda, com diagnóstico realizado por aspiração com agulha fina (PAAF) e imunofenotipagem por citometria de fluxo. **Descrição do caso:** Paciente J.F.S., 53 anos, sexo feminino, residente no RJ, com diagnóstico de trombocitemia essencial de alto risco JAK2+ desde 2006, em uso de hidroxiureia (HU) 2500 mg/dia. Apresentou dor progressiva em quadril direito há 6 meses, com necessidade de analgésicos frequentes, limitação de marcha, perda ponderal e sudorese noturna. Evoluiu com pancitopenia, anemia sintomática e necessidade transfusional. Suspeitou-se de toxicidade por HU ou evolução para mielofibrose. A medicação foi suspensa, mas a pancitopenia persistiu. Internada por piora clínica, tomografias revelaram infiltração no músculo psoas direito, destruição óssea adjacente e linfonodomegalias. Tentativas de biópsia e aspirado de medula óssea não tiveram sucesso. Realizou-se PAAF de linfonodo cervical, com resultado em poucas horas: infiltração por 50% de células com fenótipo anômalo, compatível com megacarioblastos (LMA, subtipo M7/sarcoma mieloide). No mesmo dia, apresentou febre, taquipneia, sangramento mucoso, hipoxemia grave e necessidade de IOT e transferência para CTI. Apesar de corticoterapia em altas doses, início de quimioterapia intensiva e suporte intensivo, evoluiu para óbito. **Conclusão:** A transformação da policitemia vera em leucemia mieloide aguda (LMA) ocorre em 2% a 4% dos casos. A PAAF é uma técnica diagnóstica rápida, segura, minimamente invasiva, útil para avaliar linfadenopatias suspeitas de neoplasias hematolinfoides. Permite coleta de material para diversos testes, como citometria de fluxo e biologia molecular, favorecendo o diagnóstico precoce. A LMA megacarioblástica (M7) é rara, representando cerca de 1% das LMA, e afeta os megacariócitos. Divide-se em três grupos: crianças com e sem síndrome de Down (SD) e adultos. Nos adultos, costuma estar associada a doenças hematológicas prévias, como síndromes mielodisplásicas ou mieloproliferativas, além de apresentar

prognóstico desfavorável, com sobrevida inferior a um ano. A LMA-M7 é rara em adultos e frequentemente associada a doenças mieloproliferativas, como no caso descrito. Métodos diagnósticos minimamente invasivos, como a PAAF com citometria de fluxo, são fundamentais para possibilitar intervenções mais precoces e potencialmente impactar o prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104583>

ID - 2195

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA ASSOCIADA AO REARRANJO FGFR1: RELATO DE CASO

C Stark Rodrigues, GL de Aquino Revoredo, R Osorio Nalesso, L Oliveira Maia, B de Oliveira Lemos, L Lapolla Perruso, C Lins Gil de Farias, P Pereira Neffá, E Magalhães Rego

Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Neoplasias mieloides/linfoides com rearranjo gene receptor 1 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR1) compreendem um grupo agressivo e raro de doenças onco-hematológicas. Origina-se da translocação do cromossomo 8p11.2 podendo se manifestar de forma heterogênea como leucemia mieloide aguda, leucemia linfoblástica aguda B ou T, leucemia bifenotípica aguda ou neoplasia mieloproliferativa crônica com eosinofilia. Tal discrepância fenotípica deve-se aos diferentes genes de fusão associados ao FGFR1. Por exemplo, translocações envolvendo o gene BCR são associadas a leucemia linfoblástica aguda B, enquanto translocações com o gene ZMYM2 levam a leucemia linfoblástica T. **Descrição do caso:** MS, masculino, 67 anos, internado para tratamento de pneumonia, evolui com 31% de blastos em sangue periférico. Diagnosticado com leucemia mieloide aguda em setembro de 2024. Inicialmente, mielograma evidenciou hipercelularidade de série granulocítica com eosinofilia e imunofenotipagem com 9% de blastos mieloides típicos. Cariotipo realizado na mesma ocasião demonstrou cariótipo complexo incluindo ganho do cromossomo 8 e deleção de parte do braço curto do cromossomo 8. De forma concordante, o resultado do FISH detectou 3 cópias dos genes RUNX1T1 (cromossomo 8) e PML (cromossomo 15) em 99% dos núcleos analisados. Tendo em vista resultados, avaliação complementar com painel NGS evidenciou fusão dos genes PML-FGFR1 e FISH para PDGFRA/PDGFRB/FGFR1 realizado em sangue periférico detectou 3 cópias da região D8Z2 e ganho de uma cópia do gene FGFR1 com rearranjo do gene (cromossomo 8) em 95% dos núcleos analisados. Paciente realizou tratamento oncológico com azacitidina e venetoclax, atingindo remissão citomorfológica e doença residual mensurável indetectável ao término do primeiro ciclo. Encaminhado para avaliação de transplante alogênico de medula óssea, o qual foi realizado após 5 ciclos. Evoluiu a óbito de complicações do procedimento. **Conclusão:** Devido a heterogeneidade clínica, o diagnóstico de neoplasias mieloides/linfoides com rearranjo

FGFR1 pode ser atrasado ou erroneamente classificado. Anormalidades associadas ao FGFR1 podem ocorrer a despeito de eosinofilia, dificultando a hipótese clínica. Avaliação por FISH deve ser realizada em pacientes com a translocação do 8p para confirmação do rearranjo FGFR1. Não há terapia de indução padrão estabelecida e estudos sugerem possível resistência do rearranjo FGFR1 a quimioterapia nas neoplasias mieloides. Ponatinib, um inibidor de tirosina quinase de terceira geração possui alta afinidade pelo rearranjo FGFR1, sendo uma opção de tratamento associada a quimioterapia para possibilitar o transplante alogênico de medula óssea. Mais estudos são necessários para determinar a melhor combinação do Ponatinib com quimioterapia e até mesmo o uso como terapia de manutenção em contexto pós transplante. A leucemia mieloide aguda com rearranjo FGFR1 é uma doença rara e agressiva. Assertividade do diagnóstico é de suma importância tendo em vista que, até a presente data, a única possibilidade de cura destes pacientes é o transplante alogênico de medula óssea.

Referência:

Strati P, Tang G, Duose DY, Mallampati S, Luthra R, Patel KP, et al. Myeloid/lymphoid neoplasms with FGFR1 rearrangement. *Leuk Lymphoma*. 2017;59(4):1017-20. doi:10.1080/10428194.2017.1397663.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104584>

ID - 91

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM BASOFILIA, CARIÓTIPO COMPLEXO E CROMOSSOMO PHILADELPHIA: UM CASO DESAFIADOR EM PACIENTE IDOSA

RMS Jn-Louis^a, HO Marques^b,
LNM de Passos^{a,b}, RH Perdiz-Watanabe^b,
VSQ Dini^b, ND de Araújo^{a,b}, WVFKA Sposina^b,
TA de Lima^{b,c}, IC de Freitas^a, AG da Costa^{a,d}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^d Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A Leucemia Mieloide Aguda é uma neoplasia hematológica complexa, sendo a apresentação com basofilia predominante muito rara, e está comumente associada a anomalias citogenéticas como t(6;9)(p22;q34) ou inv(16)(p13q22). Casos com rearranjo BCR::ABL1 representam menos de 1%, enquanto cariótipos hiperdiploides, geralmente com trissomias dos cromossomos 8, 21, 19, 13 e 14, ocorrem em

menos de 2% dos casos. **Descrição do caso:** Paciente feminina de 76 anos, referida para esclarecimento de uma leucocitose de 22.000/ μ L identificada durante uma avaliação pré-operatória para catarata. Dois meses depois, procurou a urgência com quadro de duas semanas de evolução, apresentando dispnéia de esforço, calafrio, sonolência, febre não aferida, sem adenomegalia, porém com espaço de Traube ocupado. Permaneceu internada durante duas semanas por infecção pulmonar, onde recebeu antibioticoterapia. O hemograma no ingresso revelou hemoglobina (Hb): 8.2 g/dL; leucócitos totais (WBC): 47.560/ μ L; blastos: 35%, e plaquetas (PLT): 91.000/ μ L. Foi solicitada avaliação de urgência com hematologista e o novo hemograma revelou Hb: 8.6 g/dL; WBC: 47.020/ μ L; blastos: 16%; metamielócito: 1%, mielócito: 1%; basófilos: 27% e PLT: 84.000/ μ L. Oito dias depois foi avaliada por hematologista, que solicitou exames e indicou transfusão. O hemograma revelou Hb: 10.7 g/dL, WBC: 93.210/ μ L; blastos: 22%; metamielócitos: 2%; basófilos: 33% e PLT: 50.000/ μ L; com sorologia e bioquímica normal a exceção de DHL (1.475 U/L). O mielograma revelou hipocelularidade nas séries eritrocitária, linfoplasmocítica e monocítica macrofágica; série megacariocítica ausente e série granulocítica hiperclular com predomínio de basófilos (42.8%) imaturos e maduros e blastos (46.8%). A imunofenotipagem demonstrou a presença de 70% de blastos, células de tamanho médio, moderada complexidade e expressão de CD45 com o seguinte fenótipo da linhagem mieloide: cMPO, CD117, CD13, CD33, CD15, CD11b; antígenos de imaturidade: CD38 e CD34 e com expressão aberrante de CD7. Na análise molecular por RT-PCR, não foram detectados os rearranjos RUNX1::RUNX1T1 [t(8;21)(q22;q22)], PML::RARA [t(15;17)(q24;q21)] e CBFβ::MYH11 [inv(16)(p13q22)], enquanto foi identificada a presença do transcrito BCR::ABL1 p210, compatível com a translocação t(9;22)(q34;q11.2), conhecida como cromossomo Philadelphia (Ph). Também foi realizado o cariótipo, o qual revelou a fórmula cromossômica 53,XX,+7,+8,+9,+10,+16,+19,+20[18]/46,XX[2], indicando hiperdiploidia, decorrente de trissomias dos cromossomos 7, 8, 9, 10, 16, 19 e 20 em 18 metáfases, além de duas metáfases com cariótipo normal. Três dias depois, paciente estável, encaminhada ao HEMOAM para iniciar tratamento de citorredutor com hidroxíureia com WBC: 104.000/ μ L, basófilos: 30% e blastos: 40% no ingresso. Durante a internação permaneceu estável com boa resposta ao tratamento, recebendo alta para seguir em acompanhamento ambulatorial, com WBC: 48.370/ μ L, blastos: 36% e basófilos: 43%. No retorno, três dias depois da alta, estava estável com WBC: 24.190/ μ L, blastos: 64% e basófilos: 5%. Contudo, dez dias após, seu quadro agravou, culminando em sepse e falência multiorgânica, levando ao óbito. **Conclusão:** Este caso sublinha a agressividade da LMA com múltiplos fatores de risco, e os desafios diagnósticos e terapêuticos em pacientes idosos com comorbidades; reforça-se a necessidade de estratificação detalhada de risco e a busca contínua por terapias direcionadas para essas apresentações de LMA de alto risco.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104585>