

germinativa tem implicações diretas na escolha do doador para transplante de medula óssea e na indicação precoce de cuidados paliativos. **Conclusão:** O presente relato demonstra a importância da vigilância contínua em pacientes portadores da Síndrome Li-Fraumeni, especialmente aqueles com histórico oncológico prévio. Este caso destaca não apenas a complexidade diagnóstica e terapêutica desses pacientes, mas também a necessidade de abordagem multidisciplinar que envolva cuidados intensivos e paliativos, a fim de aderir estratégias terapêuticas individualizadas em um grupo de pacientes com prognóstico desfavorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104589>

ID - 2439

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA RUNX1-MUTADA COM INFILTRAÇÃO CUTÂNEA CD123+ E DIFERENCIAÇÃO PARCIAL PARA CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES

BB Wigderowitz^a, LF Nano^a, V Rocha^b,
L Nardinelli^b, RD Portugal^a, AB Moreno^a

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

^b Universidade do Estado de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda com diferenciação para células dendríticas plasmocitoides (LMA-CDp) é uma entidade rara, caracterizada por fenótipo misto de blastos mieloides e CDps, frequentemente associada a mutações em RUNX1 e envolvimento cutâneo. Seu diagnóstico requer correlação clínica, imunofenotípica, molecular e histopatológica, diferenciando-a de outras neoplasias de células dendríticas plasmocitoides, como a neoplasia blástica. **Descrição do caso:** Aqui, descrevemos o caso de uma paciente do sexo feminino, 57 anos, internada para investigação de pancitopenia com anemia com necessidade transfusional e lesões cutâneas que iniciaram cerca de 3 anos antes do quadro hematológico. Hemograma inicial: Hb 5,3 g/dL, leucócitos 3.650/mm³, plaquetas 141.000/mm³. Imunofenotipagem da medula óssea revelou 33,8% de blastos mieloides, com envolvimento de cinco linhagens, predominância mielomonócítica e subpopulação de 0,8% compatível com células dendríticas plasmocitoides (CD34+, CD123++, CD4++, HLA-DR++, MPO-). Citogenética evidenciou del(7q) e NGS identificou mutação RUNX1 (c.1076delC, p.Pro359ArgfsTer235, VAF ~50%). As lesões cutâneas eram infiltrativas e eritematodescamativas extensas; biópsia revelou infiltrado pequeno de células CD123+ que apresentavam a mesma mutação RUNX1 da medula (VAF 52%). Recebeu venetoclax e citarabina com remissão hematológica (<5% blastos), sem resposta cutânea significativa, que foi parcial após radioterapia e corticoides tópicos. **Conclusão:** O caso ilustra LMA secundária à mielodisplasia com mutação RUNX1 e deleção 7q, associada à infiltração cutânea clonal CD123+, compatível com diferenciação CDp. Contudo, o diagnóstico definitivo de LMA-cDP requer ≥2% de células dendríticas plasmocitoides na medula, e nesta

paciente a imunofenotipagem identificou apenas 0,8%, não preenchendo formalmente o critério quantitativo. Outro aspecto relevante é que a mutação RUNX1 na pele apresentou VAF de 52%, valor incomum para infiltração exclusivamente somática, levantando a hipótese de alteração germinativa ou mosaicismos. Essa possibilidade pode modificar a interpretação diagnóstica e o enquadramento nos subtipos de LMA. Para elucidar essa questão, está em andamento NGS de cultura de fibroblastos, que permitirá diferenciar mutação germinativa de somática e definir de forma mais precisa a natureza clonal das lesões cutâneas. Paciente com doença hematológica e cutânea de apresentação atípica, na qual o diagnóstico mais próximo obtido é de CDp-AML. Entretanto, a baixa proporção de CDps na medula e a elevada VAF cutânea sugerem que este caso possa representar uma entidade biológica distinta, potencialmente ainda não descrita. A investigação germinativa por NGS em cultura de fibroblastos será fundamental para definir a natureza da mutação RUNX1 e esclarecer a relação entre os achados hematológicos e cutâneos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104590>

ID - 3258

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: ANÁLISE DO PERFIL CLÍNICO INICIAL EM UMA COORTE BRASILEIRA E COMPARAÇÃO COM DADOS DA LITERATURA

SA Golgher^a, EB Mendes^a, DL Zanette^a,
DK Wosniaki^a, BN Kusma^a, MN Aoki^a,
MP Beltrame^b, FCM Santos^b, EC Munhoz^b,
JSDH Farias^b

^a Instituto Carlos Chagas (ICC), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Curitiba, PR, Brasil

^b Hospital Erasto Gaertner (HEG), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é um distúrbio maligno das células-tronco hematopoéticas, caracterizado pela expansão clonal de blastos de linhagem mieloide com diferenciação anormal. Os desfechos da LMA variam de acordo com características da doença e fatores socioeconômicos. Como há poucos estudos comparando diferentes populações, é relevante dispor de uma coorte brasileira para possibilitar comparações com outras regiões. **Objetivos:** Descrever as características demográficas e as manifestações clínicas iniciais de pacientes com diagnóstico de LMA em um centro de referência oncológico, comparando a prevalência dos achados com dados previamente descritos na literatura. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo e observacional, incluindo 107 pacientes diagnosticados com LMA no Hospital Erasto Gaertner (Curitiba-PR). Foram avaliadas idade, sexo e sintomas iniciais, comparando-se as frequências encontradas com dados disponíveis na literatura, obtidos por meio de busca na base PubMed. **Resultados:** Os sintomas mais frequentes na apresentação inicial foram fadiga (56,0%), perda de peso (40,7%), achados hemorrágicos (39,8%) e febre (35,2%),