

relacionados às modificações em mRNA e suas proteínas associadas, sempre combinados ao termo “LMA” com o operador “AND”. Foram selecionados apenas estudos com descrição específica dessas modificações no contexto da LMA, incluindo seus possíveis mecanismos de ação, totalizando 10 artigos. **Discussão e conclusão:** Observou-se que a TET2, relacionada à remoção da m5c, tem expressão reduzida em subtipos imaturos de LMA, dado que foi relacionado a um pior prognóstico. Sua deficiência estabiliza o mRNA do gene TSPAN13, responsável por ativar a via CXCR4/CXCL12, ligada à autorrenovação de células-tronco leucêmicas. No caso da acetilação ac4c, níveis elevados de NAT10 foram observados principalmente em pacientes com mutação em NPM1, sendo associados à menor sobrevida. O silenciamento de NAT10 reduziu a proliferação e aumentou a apoptose em modelos celulares, afetando a expressão de CDK2, CDK4, ciclina D1 e E e ativando vias pró- apoptóticas através do estresse no retículo endoplasmático. A modificação A-to-I possui um mecanismo diferente das outras, pois consiste na troca de um radical metil por uma molécula de oxigênio numa base adenosina. Sua principal proteína efetora, ADAR2, mostrou expressão reduzida em leucemias CBF, sendo inibida pelo gene de fusão RUNX1- RUNX1T1. O aumento induzido de ADAR2 levou à edição de alvos como COG3 e COPA, genes envolvidos no tráfego entre Complexo de Golgi e Retículo Endoplasmático, reduzindo a proliferação e sugerindo efeito anti-leucêmico. Conclui-se que as modificações pós-transcricionais em mRNA mais relevantes na LMA estão relacionadas, em alguma medida, a vias de proliferação, metabolismo e diferenciação celular, com efeitos que variam conforme o alvo e a regulação das proteínas associadas. Embora os estudos analisem mecanismos isoladamente, destaca-se a importância de abordagens integradas para a completude da análise.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104621>

ID - 100

OPTIC NERVE SHEATH COMPARTMENT SYNDROME: ISOLATED RELAPSE OF PHILADELPHIA - POSITIVE ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

AVLD Sousa, E Delbuono, BP Nasr, NDS Santos, HM Lederman

Grupo de Apoio ao Adolescente e a Criança com Câncer (GRAACC), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, Brazil

Introduction: Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) is the most common childhood malignancy. Despite advancements in therapy, approximately 20% of children with ALL experience a relapse. Isolated optic nerve (ON) relapse is rare in ALL. A delay in initiating treatment can damage the vascular supply to the ON or cause pressure necrosis of the nerve, leading to irreversible vision loss. We describe an emergency of ON compartment syndrome as a relapse of Ph-positive ALL. **Case report:** An 11-year-old boy, previously treated for Ph-positive

ALL with the IC BFM 2009 protocol and imatinib, was admitted 3 months after completing his therapy. He presented with acute holocranial headache, right-sided periorbital pain, and photophobia. A funduscopy revealed edema of the right optic disc. MRI with contrast showed diffuse thickening of the right optic nerve extending to the chiasm, associated with signs of diffusion restriction, with extension to the cisternal portion of the left optic nerve. After the MRI, CSF was collected, revealing the presence of 541 cells, 0 red blood cells, and 95% B lymphoid lineage blasts by immunophenotyping through flow cytometry (FC). Manometry was performed with an entry pressure of 76 mmHg. No minimal residual disease by FC or BCR gene mutation was found in the bone marrow (BM), and the testis normal. Immediately, the patient received high-dose dexamethasone, dasatinib, intrathecal and systemic chemotherapy, and should receive a hematopoietic stem cell transplant after achieving CSF remission and resolution of optic nerve involvement. **Conclusion:** The eye is considered a pharmacologic sanctuary, and ON infiltration represents an ophthalmic emergency requiring urgent intervention. The presentation of optic nerve involvement in leukemia is a visual emergency and may signal an isolated central nervous system relapse, even in the absence of abnormal CSF cytology. This case underscores the importance of recognizing optic nerve infiltration and promptly initiating treatment.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104622>

ID - 1291

OS DESAFIOS DA LEUCEMIA AGUDA INDIFERENCIADA – UM RELATO DE CASO

MM de Santana, DM do Nascimento, AG Delgadillo, LEM de Araújo, AHBB Oliveira, TC Ferreira, MCO Tavares, FAMdo Meucci, IL Arce

Serviço de Hematologia, Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia aguda indiferenciada (LAI) é um subtipo de neoplasia hematológica que faz parte do grupo de leucemias de linhagem ambígua, marcada por ausência de alterações imunofenotípicas que possibilitem a caracterização como um clone mieloide ou linfóide, sendo um subtipo raro, de difícil percurso até o diagnóstico e desafiador quanto ao seu tratamento. Para o diagnóstico da LAI devem ser excluída marcação na imunofenotipagem referente a linhagem mieloide (MPO ou evidência de diferenciação monocítica), linhagem linfóide B (CD19 associado a CD79a, CD22 ou CD10) e linhagem linfóide T (CD3). **Descrição do caso:** Paciente de 74 anos, portador de múltiplas comorbidades prévias à internação. Foi admitido no serviço para investigação de quadro de astenia há 2 meses. No hemograma inicial foi evidenciada pancitopenia, com Hb 8,3 g/dL, leucócitos $1620/\text{mm}^3$ e plaquetas $74.000/\text{mm}^3$. Em mielograma presentes 20,2% de blastos, sendo a imunofenotipagem positiva para CD4, CD22, CD24, CD34, CD58, CD71, CD123, HLA-DR.