

^a Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Beneficência Portuguesa, São Paulo, SP, Brasil

^c Genesis, São Paulo, SP, Brasil

^d Pardini, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As leucemias agudas, tanto de linhagem mieloide quanto linfóide, são um grupo heterogêneo de neoplasias hematológicas com proliferação anormal de células imaturas que substituem a hematopoese normal. A identificação de anormalidades cromossômicas e genéticas tem ajudado na caracterização de subgrupos, no direcionamento de terapia e prognóstico. A identificação de alterações genéticas por meio do sequenciamento de nova geração (SNG) associado ao cariótipo convencional tem permitido classificar novos subtipos.

Objetivo: Relatar o caso de uma paciente com rearranjo raro que envolve o gene *FGFR1* com diagnóstico inicial de uma leucemia linfoblástica B (LLA-B) com progressão para leucemia mieloide aguda (LMA). **Descrição do caso:** Paciente feminina, 48 anos, com diagnóstico de LLA-B, Philadelphia negativa. Recebeu quimioterapia agressiva, mas a despeito disso, apareceram blastos em sangue periférico após seis meses. Foi solicitada a reavaliação medular. O mielograma mostrou-se hipercelular com 11,7% de blastos. A imunofenotipagem confirmou 8,5% de células de linhagem mieloide imaturas anômalas com expressão de antígenos mielóides CD13, CD33, MPO, CD117, CD34, HLA-DR e CD38. Além disso, havia a presença de 1,5% de células de linhagem B imaturas com os antígenos CD79a, CD19, CD10, CD34 e CD81, portanto havia presença de duas populações de blastos, ou seja, linhagem mieloide e linfóide. Adicionalmente, foi evidenciado na biópsia de medula óssea, hipercelularidade com um infiltrado de células blastóides positivas para MPO e lisozima. Na análise do cariótipo foi evidenciada a t(8;22)(p11.2;q11.2), em 20 metáfases. A pesquisa de mutações por sequenciamento de nova geração (SNG) mostrou uma variante provavelmente patogênica em *RUNX1* (c.1036dup, p.Arg346Profs) com VAF 44% e a fusão oncogênica *BCR::FGFR1*, porém com baixos “reads”, o que suscitou à repetição do sequenciamento. Entretanto, como o cariótipo já havia demonstrado a translocação correspondente a tal rearranjo, envolvendo o gene *FGFR1*, foi possível adiantar informação relevante para a conduta clínica e elucidação do caso. De acordo com os exames informados ao diagnóstico, a paciente não apresentava alterações de prognóstico desfavorável, tais como, Philadelphia e mutação *KMT2A*, dentre outras. Foi submetida a tratamento, porém, antes de um ano, apareceram blastos, sugerindo recaída. Contudo, a reavaliação mostrou outro subtipo de leucemia, agora mieloide, caracterizada pela maior porcentagem de blastos mielóides. **Conclusão:** A transformação de LLA em LMA é extremamente rara e pode se dar por determinadas alterações genéticas, a exemplo da t(8;22), detectada no presente caso. Essa translocação corresponde ao rearranjo *BCR::FGFR1* e está descrita em <1% dos casos de neoplasia hematológica. Esse rearranjo é pouco frequente e foi recentemente reclassificado pela Organização Mundial de Saúde (OMS) como Neoplasia Mieloide/Linfóide com rearranjo *FGFR1*. Pode se manifestar com diversos fenótipos, incluindo neoplasia mieloproliferativa com eosinofilia, leucemia mieloide aguda, leucemia linfoblástica aguda T ou B e/ou a leucemia aguda bifenotípica. Diante disso, o cariótipo foi de

fundamental importância nesse caso, pois ofereceu celeridade ao processo decisório assim como corroborou a informação obtida pelo SNG. Isso ressalta a importância da associação de exames ainda que, por vezes, redundantes, mas sem dúvida complementares.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104643>

ID - 2376

RELATO DE CASO: LEUCEMIA AGUDA DE FENÓTIPO MISTO EM PACIENTE ADULTO JOVEM

MFGM Fernandes^a, IM Almeida^a, LM Pinheiro^a, CM Lucini^a, BLM Pereira^a, CP Aguiar^a, JWO Romanov^b

^a Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Hospital São Lucas, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A leucemia aguda de fenômeno misto (MPAL) é uma neoplasia hematológica rara, compreendendo menos de 3% das leucemias agudas. Caracteriza-se pela expressão de antígenos tanto mielóides quanto linfóides pelos blastos malignos, o que impede sua classificação inequívoca em uma única linhagem hematopoiética. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 25 anos, procura serviço de emergência com um quadro clínico progressivo há cerca de um mês, caracterizado por fadiga intensa, cansaço aos médios esforços, perda de apetite, dor articular, edema periorbital e palidez. O hemograma de admissão revelou anemia severa (Hb 6,0 g/dL), trombocitopenia acentuada (40.000 plaquetas/ μ L) e leucocitose importante com 90% de blastos (contagem de 27.127 blastos/ μ L). A imunofenotipagem do sangue periférico confirmou o diagnóstico de leucemia aguda de linhagem ambígua, evidenciando a coexpressão de marcadores linfóides e mielóides. O cariótipo inicial demonstrou hiperdiploidia com trissomia dos cromossomos 4 e 7. O tratamento quimioterápico intensivo foi iniciado com o protocolo HYPER-CVAD, junto às profilaxias para infecções com sulfametoxazol e aciclovir, além do uso de alopurinol pelo risco de hiperuricemia. A profilaxia do sistema nervoso central (SNC) foi realizada com múltiplas doses de metotrexato intratecal. Durante o curso do tratamento, o paciente apresentou diversos episódios de neutropenia febril, gerenciados com antibioticoterapia de amplo espectro, como piperacilina- tazobactam, meropenem e cefepime. As avaliações subsequentes da medula óssea demonstraram remissão morfológica, sem populações aberrantes, e normalização do cariótipo, com resultados negativos para os transcritos *BCR-ABL*. Ademais, o líquido cefalorraquidiano permaneceu negativo para blastos nas avaliações de rotina. O paciente segue em tratamento quimioterápico de consolidação e está em planejamento para transplante de células-tronco hematopoiéticas alogênicas (TCTH). **Conclusão:** O caso apresentado de MPAL destaca a sua natureza rara e a complexidade diagnóstica, que exige uma integração cuidadosa

de dados morfológicos, imunofenotípicos e citogenéticos. A apresentação clínica do paciente, com fadiga, pancitopenia e envolvimento cutâneo, é consistente com as manifestações inespecíficas da leucemia aguda. A confirmação por imunofenotipagem da coexpressão de marcadores mieloides e linfoides é essencial para diferenciar de outras categorias de leucemia. A alteração citogenética de hiperdiploidia com trisomias em 4 e 7, embora não seja um achado patognomônico, é um tipo de anormalidade citogenética que pode ser associada à MPAL e contribui para a caracterização da doença. É crucial que exames citogenéticos e moleculares sejam realizados para classificação e para excluir outras leucemias. O tratamento é direcionado principalmente pela presença ou ausência do cromossomo Philadelphia (Ph). Para a MPAL Ph-negativa, como neste caso, o consenso atual recomenda a utilização de regimes de quimioterapia intensiva baseados em protocolos de leucemia linfocítica aguda, como o HYPER-CVAD, devido a melhores taxas de resposta e perfis de toxicidade mais favoráveis em comparação com regimes mieloides ou híbridos. A alta incidência de envolvimento do SNC sublinha a importância da punção lombar diagnóstica e da profilaxia intratecal desde o início do tratamento. Ademais, o TCTH é a estratégia de consolidação mais recomendada na primeira remissão morfológica para otimizar os desfechos a longo prazo e reduzir o risco de recidiva.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104644>

ID - 1718

RELATO DE CASO: LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B (LLA-B) EM CRIANÇA COM APRESENTAÇÃO INICIAL ATÍPICA: ARTRALGIA E LESÃO ÓSSEA FOCAL

N Santini^a, J Feltrin Fonseca^a,
L Ballardin Arcaro^a, L Miri Lorenzini^a,
E Thomé^a, G Siota Schramm^a,
A Cortes Molon^a, G Canali Locatelli Bellini^a,
H Umpierre Pedroso^a, F Lopes da Silva^b

^a Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

^b Hospital Geral de Caxias do Sul (HGCS), Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A leucemia linfoblástica aguda (LLA) é uma neoplasia caracterizada pela proliferação de linfoblastos imaturos. É a leucemia mais comum na infância, com cerca de 80% dos casos sendo de linhagem B. Os sintomas típicos resultam da disfunção medular, mas manifestações osteoarticulares, como artralgia, dor óssea e lesões osteolíticas, também podem ocorrer, muitas vezes antes dos achados hematológicos. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 12 anos, encaminhado ao Hospital Geral de Caxias do Sul por febre persistente há cinco meses, associada à anorexia com perda ponderal estimada em 10% do peso corporal, sudorese noturna e linfonodomegalia cervical. Evoluiu com dorsalgia, letargia, edema articular, poliartrite e artralgia migratória, predominando em tornozelos, joelhos e coluna, com necessidade de analgesia endovenosa contínua. Exames laboratoriais

iniciais revelaram hemoglobina de 8,3 g/dL, leucócitos de 6.800/mm³, plaquetas de 406.000/mm³ e sorologias infecciosas e reumatológicas negativas. A ressonância magnética da coluna lombo-sacral evidenciou heterogeneidade difusa do sinal da medula óssea em corpos vertebrais dorsais inferiores, lombares e sacrais, além de imagens nodulares compatíveis com lesões ósseas infiltrativas. Em atendimentos anteriores, pela suspeita de doença reumatológica, o paciente recebera pelo menos três cursos de corticoide documentados. O mielograma evidenciou infiltração por células imaturas em cerca de 80% da amostra, e a imunofenotipagem foi positiva para nTdT, marcador de imaturidade, e CD79a, marcador de linhagem B, compatível com LLA-B. Iniciado o protocolo poliquimioterápico baseado no BFM ALL 2009, observou-se melhora significativa da artralgia e resolução dos episódios febris. Após estabilização clínica, o paciente seguiu em acompanhamento ambulatorial. **Conclusão:** Este relato evidencia uma apresentação atípica de LLA-B, com manifestações iniciais osteoarticulares, frequentemente confundidas com doenças reumatológicas ou infecciosas na infância. A persistência de artralgia migratória, poliartrite, febre prolongada e perda ponderal sem resposta ao tratamento sintomático deve sempre levantar suspeita para etiologias neoplásicas, mesmo na ausência de alterações hematológicas evidentes. Estudos indicam que até 30% das crianças com LLA apresentam sintomas músculo-esqueléticos no início da doença, muitas vezes precedendo os achados hematológicos clássicos (Barbosa et al., 2002), reforçando a importância de incluir a LLA-B no diagnóstico diferencial de crianças com sintomas osteoarticulares persistentes. No caso descrito, a ressonância magnética demonstrou lesões ósseas infiltrativas, quadro que pode causar dor significativa e destruição trabecular. Além disso, a prescrição indevida de corticoide pode ter tido papel importante no controle parcial da doença, que se perpetuou por cinco meses, possivelmente selecionando blastos mais resistentes e contribuindo para a apresentação atípica. A melhora clínica rápida após o início da quimioterapia, segundo o protocolo BFM ALL 2009, com resolução da febre e alívio da dor articular, aliado ao manejo multidisciplinar, reforça a importância do diagnóstico precoce e do início imediato do tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104645>

ID - 2258

RELATO DE CASO: LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B COM INFILTRAÇÃO MEDULAR ESPINHAL EXTENSA E EVOLUÇÃO PARA CHOQUE NEUROGÊNICO

JB Gazabón, DH Catelli, MPB Malcon, G de Lima,
ICS Riviera, MR Gewehr, RH Sassi, JP Portich,
V Draghetti, CC Astigarraga

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A leucemia linfoblástica aguda do tipo B (LLA-B) com infiltração da medula espinhal é um evento raro e pouco descrito. O choque neurogênico, por sua vez, é uma complicação caracterizada por instabilidade hemodinâmica