

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

decorrente de lesão medular, geralmente localizada nos níveis cervicais ou torácicos superiores (1). A ocorrência simultânea de infiltração leucêmica com comprometimento medular extenso e evolução para choque neurogênico configura uma condição clínica extremamente rara, de difícil manejo e associada a alta mortalidade. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 63 anos, com histórico de tabagismo ativo e doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) presumida, procurou atendimento em agosto de 2024 por quadro de dor torácica osteomuscular, febre, astenia e perda ponderal de 10 kg em três semanas, com posterior fraqueza progressiva em membros inferiores, paraplegia flácida, incontinência urinária e fecal e escara sacral secundária, com critérios de compressão medular com nível sensitivo em T4. No hemograma foi constatada anemia e plaquetopenia severas, com leucocitose 65.000/uL com 94% de blastos em SP. A biópsia de medula óssea realizada em 12/08/24 revelou 86% de blastos, com imunofenotipagem compatível com LLA B comum com painel molecular negativo. A ressonância magnética inicial evidenciou hematoma subdural e infiltração paquimeníngea difusa com compressão medular extensa, desde C3 até medula torácica alta, além de hipersinal em T2 e áreas de hipossinal sugestivas de componente hemático (C1, C5-C6, C7). Iniciou corticoterapia para citorredução e como tratamento de lesão medular, visto que o paciente não foi candidato a descompressão medular pelo tempo de evolução. Iniciou-se quimioterapia com esquema HyperCVAD com plano de RT em coluna. Apresentou neutropenia febril, sendo iniciada antibioticoterapia empírica de amplo espectro. No dia 24/08, evoluiu subitamente com parada cardiorrespiratória (PCR) em atividade elétrica sem pulso (AESP), com retorno à circulação espontânea após 15 minutos de reanimação. Imediatamente após, apresentou crises convulsivas, iniciando-se tratamento anticonvulsivante, sedação e bloqueio neuromuscular. O rastreio tomográfico afastou sangramento em SNC e outras causas cardiológicas de PCR. A causa provável da PCR foi disfunção autonômica secundária à extensa infiltração medular, com evolução para choque neurogênico, diante da ausência de causas cardiopulmonares ou hemorrágicas evidentes. A progressão ascendente dos déficits neurológicos, associada à paraplegia flácida e à incontinência, corrobora essa hipótese. Apesar das medidas de suporte intensivas, o paciente evoluiu para óbito por choque refratário. **Conclusão:** Este caso ilustra uma forma atípica e grave de apresentação de LLA B. A associação de imunossupressão intensa, colonização por patógenos multirresistentes e complicações neurológicas graves destaca a complexidade do manejo e a importância do diagnóstico precoce do envolvimento do SNC nas leucemias agudas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104646>

ID - 184

RELATO DE CASO: MASTOCITOSE SISTÊMICA GRAVE

LP Miranda ^a, R Russo ^b, M Medeiros ^b,
V Paciello ^b

^a Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

^b Hospital Guilherme Álvaro (HGA), Santos, SP, Brasil

Introdução: A mastocitose sistêmica grave é uma doença rara, caracterizada pelo acúmulo anormal de mastócitos em múltiplos tecidos, levando a manifestações clínicas variadas: reações anafilactoides, sintomas gastrointestinais, ósseos, hematológicos e neurológicos. O tratamento inclui anti-histamínicos, corticosteroides, quimioterapia e, em alguns casos, transplante de medula óssea. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 59 anos, procura atendimento apresentando quadro de taquipneia e desconforto respiratório, associado a derrame pleural volumoso à direita, além de ascite volumosa. Observava-se também hepatoesplenomegalia de grande monta. Referia que um procedimento ginecológico havia sido contraindicado devido à plaquetopenia persistente por mais de seis meses. Nos últimos meses, relatava perda ponderal, aumento abdominal, náuseas, dispneia progressiva, prurido e lesões dermatológicas proeminentes no dorso (máculas eritematosas). Foi realizada biópsia de medula óssea evidenciando hiperplasticidade para a idade (60%). A série eritrocítica era normocelular, com maturação preservada; a série granulocítica apresentava hiperplasticidade e discreto retardo maturativo; a série megacariocítica era normocelular, com elementos típicos. Observou-se discreto infiltrado linfoplasmocitário intersticial e reticulogênese aumentada com focos de grau 3. Realizada nova Biópsia de Medula e a imunohistoquímica, sugeriu mastocitose sistêmica, com positividade para bcl-2, bcl-6, CD117, CD3, CD5, CD10, CD20, CD34, CD43, CD61, CD138, kappa, ki-67 (5%), lambda, mieloperoxidase, p53 e CD71. Realizado mielograma que mostrou medula hiperplástica, com série granulocítica normoplástica, morfologia e maturação preservadas. Durante internação no Hospital Guilherme Álvaro, foi solicitada dosagem de triptase sérica, com resultado positivo. A detecção da mutação D816V não foi realizada pelo SUS. Foi iniciado tratamento com quimioterapia à base de Cladribina (0,14 mg/kg por 5 dias consecutivos). A paciente apresentou episódios cutâneos com placas eritematosas no dorso, sem repercussão hemodinâmica. A paciente foi readmitida em outubro após o segundo ciclo de Cladribina, devido à piora da ascite e reaparecimento de derrame pleural. Nova readmissão ocorreu em dezembro por piodermite em membro inferior, tratada com antibioticoterapia de amplo espectro e resposta clínica satisfatória. **Conclusão:** A mastocitose é rara, com incidência de 0,3 a 1 caso por 100.000 habitantes por ano. A forma sistêmica representa a maioria dos casos em adultos, enquanto a cutânea é mais comum em crianças. A mastocitose sistêmica agressiva (MSA) e a leucemia de mastócitos (LM) são as formas mais graves, correspondendo a uma pequena fração dos casos. A mutação KIT D816V está presente em 80–90% dos casos, sendo importante marcador diagnóstico. A sobrevida na MSA gira em torno de 3,5 anos, variando de acordo com o subtipo e com os seguintes fatores de risco: Mutações adicionais, Idade avançada, Presença de neoplasias hematológicas associadas, Disfunção orgânica por infiltração mastocitária.

Referências:

Kluin-Nelemans HC, et al. Mastocytosis: a review of the clinical features and treatment. *Blood*. 2010;116(26):5425-31. doi:10.1182/blood-2010-04-281804.