

de ultrassonografia de aspecto habitual. Foi realizada transfusão de concentrado de hemácias e iniciada antibioticoterapia de largo espectro com cefepime e ampicilina. Era primeiro filho de casal não-consanguíneo, mãe com pré-natal completo, nascido de parto cesáreo com 35 semanas, permaneceu internado após nascimento para realizar fototerapia devido à icterícia neonatal por incompatibilidade ABO/Rh. Realizou teste do pezinho e triagens moleculares com resultados normais. Pai com diagnóstico de diabetes tipo 1 e mãe com vitiligo. Estava em aleitamento materno exclusivo e mãe relatava quadro de mastite no mês anterior, tendo feito uso de cefalexina e ibuprofeno. Aventura hipótese em anemia hemolítica auto-imune e interrogadas causas medicamentosas, infecciosas, imunológicas ou neoplásicas. Realizou mielograma com medula de aspecto hiperplásica para idade, hiperplasia de série eritróide e megacariocítica. No quarto dia de internação foi realizada dose de imunoglobulina 1 g/kg sem resposta, seguida por pulsoterapia com metilprednisolona 30 mg/kg/dia. Evoluiu em 48h com aumento progressivo do volume abdominal, quando realizou tomografia de abdome mostrando formação expansiva heterogênea de limites parcialmente definidos, entremeada por áreas hipodensas provavelmente císticas de perimeio, promovendo acentuada alteração da morfologia hepática, traduzidas por lobulação dos contornos hepáticos e heterogeneidade parenquimatosa adjacente, acometendo todo o lobo direito, medindo $8,1 \times 6,0 \times 8,5$ cm (vol 214,8 cm³). Solicitada avaliação da hepatopediatria com indicação de biópsia hepática. Devido à necessidade de centro especializado no manejo e tratamento, o menor foi transferido via secretaria de estado de saúde através de UTI aérea para o Hospital do Amor em Barretos. Realizou biópsia hepática com histopatológico revelando tumor rabdoide e antes que conseguisse ressecção e/ou tratamento quimioterápico, o menor veio a óbito por choque hemorrágico decorrente de laceração hepática. **Conclusão:** O tumor rabdoide hepático é uma neoplasia pediátrica extremamente rara e agressiva, classificada dentro dos tumores rabdoide malignos, que podem acontecer em diversos locais. A sobrevivência global é muito baixa e com resposta pobre aos tratamentos. Anemia grave pode ser manifestação paraneoplásica ou relacionada à necrose tumoral.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105099>

ID – 1400

**CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE
PEDIÁTRICA COM DIAGNÓSTICO DE
MIELOPOIESE ANORMAL TRANSITÓRIA:
ANÁLISE DE AMOSTRAS RECEBIDAS EM
HOSPITAL PÚBLICO TERCIÁRIO**

MCV Berto ^a, R Camargo ^b, BC Guido ^b,
AdCMdS Júnior ^b, IMQ Magalhães ^b

^a Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

^b Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB),
Brasília, DF, Brasil

Introdução: Pacientes com Síndrome de Down (SD) têm predisposição ao desenvolvimento de Leucemias na infância,

apresentando um risco de 150 vezes maior para o desenvolvimento de Leucemia Mieloide Aguda (LMA) até os 5 anos de idade, devido a associação entre as condições moleculares da trissomia, mutações oncogênicas e alterações epigenéticas. Cerca de 10% dos neonatos com SD tem uma condição transitória, que pode ser silenciosa ou não, denominada Mielopoiese Anormal Transitória (TAM). Nesse caso, resolve-se espontaneamente entre 3 e 6 meses, mas cerca de 20% dos casos podem evoluir para Leucemia Mieloide da Síndrome de Down (LM-SD). Um gene amplamente estudado nessa condição é o GATA1, presente no cromossomo X, responsável por codificar um fator de transcrição essencial para a diferenciação de células da linhagem hematopoética. **Objetivos:** Apresentar o perfil de pacientes pediátricos com diagnóstico de Mielopoiese Anormal Transitória, a partir da análise das amostras recebidas em um hospital pediátrico de referência no período de 2019 a 2025. **Material e métodos:** Realizado um estudo de coorte retrospectivo avaliando a origem das amostras recebidas por um hospital pediátrico referência no diagnóstico de TAM e LM-SD por meio de dados disponíveis em formulário eletrônico. A detecção das variantes em GATA1 para diagnóstico dos casos foi realizada por meio da análise de sequenciamento do DNA pela metodologia de Sanger. **Resultados:** Do total de 94 pacientes analisados, 17% eram provenientes do Distrito Federal, seguido por São Paulo, com 12,7%. Foram identificadas mais de 71 variantes no gene GATA1, sendo principalmente duplicações e indels (inserções e/ou deleções) localizadas majoritariamente no éxon 2. Entre os pacientes avaliados, 42 (44,6%) receberam diagnóstico de Mielopoiese Transitória Anormal (TAM), sendo que apenas 12 (28,5%) foram acompanhados longitudinalmente. Destes, 35,1% eram do sexo feminino e 64,8% do sexo masculino, com média de idade ao diagnóstico de 3-meses, sendo que os valores de leucometria estavam disponíveis para 7 desses pacientes (58,3%), com média de 17.000 µL (variação: 2.450–50.600 µL). Além disso, 63,3% apresentavam mais de 20% de blastos nas amostras, entre sangue periférico e medula óssea. Dentre os casos acompanhados, 5 pacientes (41,6%) apresentaram regressão espontânea do quadro, enquanto 7 (58,3%) evoluíram para leucemia mieloide. **Discussão e conclusão:** Divergente da literatura, o hospital apresentou maior porcentagem de pacientes que progrediram com o desenvolvimento da doença devido ao viés de recebimento das amostras, sendo estas já previamente indicadas pela sintomatologia dos pacientes. Não há conclusões sobre os motivos para alguns pacientes remitem de forma espontânea, enquanto outros desenvolverem leucemia. Alguns autores defendem que há relação com a desregulação epigenética, bem como o desenvolvimento de variantes genéticas adicionais nos clones leucêmicos, porém serão necessários novos estudos mais aprofundados para a descoberta dos principais fatores relacionados a essa transformação. O acompanhamento do paciente nos primeiros meses de vida até os 2 anos é essencial, haja vista que há maior incidência de transformação ocorre entre 1 e 2 anos.

Referências:

Camargo, R. et al. A sensitive and inexpensive high-resolution melting-based testing algorithm for diagnosis of transient

abnormal myelopoiesis and myeloid leukemia of Down syndrome. *Pediatric Blood and Cancer*, Brasília, v. 69, n. 11, jun. 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105100>

ID – 1519

CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE LEUCEMIAS LINFOBLÁSTICAS AGUDAS DE CÉLULAS B PEDIÁTRICAS E SEUS IMPACTOS NOS DESFECHOS CLÍNICOS DE PACIENTES TRATADOS EM HOSPITAL PÚBLICO TERCIÁRIO BRASILEIRO

ER Biojone ^a, BC Guido ^a, LLM Cavalcante ^a, AdCM dos Santos Júnior ^a, RMd Pontes ^a, MdC Ribeiro ^a, JLC Souza ^a, FM Furtado ^a, JC Córdoba ^a, IMQ Magalhães ^a, DMd Oliveira ^b, R Camargo ^a

^a Hospital da Criança de Brasília José Alencar, Brasília, DF, Brasil

^b Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A LLA B é um modelo de sucesso na oncologia pediátrica, com taxas de sobrevida superiores a 90% em grandes centros internacionais. Entretanto, pacientes que não respondem ao tratamento ou apresentam recidiva ainda representam um desafio. Nas últimas décadas a caracterização biológica tem possibilitado a identificação de novos subtipos de LLA-B e o desenvolvimento de ferramentas terapêuticas, melhorando as perspectivas para os pacientes com má resposta ao tratamento. No Brasil, a avaliação das leucemias através de biologia molecular e sequenciamento genético é restrita a alguns centros. Nesse contexto, surge a necessidade da determinação dos subtipos biológicos de LLA B e da sua evolução em um centro de referência do país. **Objetivos:** Caracterização biológica das LLA B em crianças através da identificação de marcadores genéticos e moleculares. Descrição da frequência de diferentes subtipos biológicos encontrados e comparação das frequências das alterações biológicas com as frequências descritas na literatura. Avaliar a correlação entre os diferentes subtipos biológicos de LLA com a avaliação de resposta ao tratamento (através de DRM) e com o desfecho clínico. **Material e métodos:** Foram incluídos no estudo pacientes com idade de 1 a 18 anos e diagnóstico de LLA-B, admitidos entre julho de 2018 e setembro de 2023. Os pacientes receberam tratamento segundo dois protocolos: BFM-ALLIC2009 modificado (julho de 2018 a agosto de 2022) e GBTLI2021 (setembro de 2022 a setembro de 2023). Amostras de MO foram avaliadas por imunofenotipagem (citômetro de 8 cores), citogenética convencional, RT-PCR (ETV6::RUNX1; TCF3::PBX1, BCR::ABL1, rKMT2A, P2RY8::CRLF2), MLPA (IKZF11, PAX5, ERG, iAMP21), RFLP e análise de fragmento capilar (mutações no FLT3). Foi estudada a correlação entre os diferentes subtipos biológicos de LLA B e os valores DRM, a ocorrência de recaída e com taxas de Sobrevida Global (SG) e Livre de Evento (SLE). **Resultados:** Foram avaliadas 156 pacientes consecutivos. Consideramos 14 subtipos distintos

de LLA B, nos quais foram enquadrados 86% dos casos. LLA ETV6::RUNX1 (26%) e alta hiperdiploidia (19%) foram os subtipos mais comuns. Pacientes com IKZF1plus (7%) apresentaram menor sobrevida global (SG 48%, $p=0,04$, Log-rank Mantel Cox). Alterações no PAX5 (16,6%) foram associadas a maiores valores de DRM no D33 ($p=0,03$, Mann Whitney), maior chance de recidiva (teste exato de Fisher, $p=0,04$) e menor sobrevida (SG 33%, $p=0,005$ e SLE 55,5% $p=0,01$). Mutação TKD no FLT3 foi associada com recidiva (Teste exato de Fisher, $p=0,04$). Pacientes com rearranjo P2RY8::CRLF2 ($n=6$) não apresentaram evolução desfavorável. A SG foi igual a 100%, 86% e 59% em pacientes tratados pelo BFM e classificados como baixo, intermediário e alto risco respectivamente. Infecção foi a principal causa de óbito. **Discussão e conclusão:** A utilização de metodologias ortogonais, mais acessíveis que o NGS, possibilitou a caracterização biológica da LLA B na maioria dos pacientes e pode ser ferramenta importante para o manejo dos pacientes. A frequência dos marcadores biológicos foi semelhante aos dados da literatura. A evolução divergente do esperado para alguns subtipos (como o rearranjo CRLF2::P2RY8) reforça a importância da caracterização das LLA B em pacientes brasileiros. Faz-se necessário ampliar o número amostral e de avaliar novos marcadores que justifiquem a maior mortalidade por infecção.

Referências:

Mullighan CG. How advanced are we in targeting novel subtypes of ALL? *Best Pract Res Clin Haematol*. 2019;32 (4):101095.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105101>

ID – 848

CHARACTERIZATION OF GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH PEG-ASPARAGINASE-RELATED TOXICITIES IN THE BRAZILIAN PEDIATRIC POPULATION

DK Cecconello ^a, KadSS Silva ^b, ECM Senna ^c, LA Carlotto ^a, IMQS Magalhães ^d, MM Lins ^e, AVL de Souza ^f, C Rechenmacher ^g, LE Daudt ^g, MB Michalowski ^a

^a Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil

^b Hospital da Criança Conceição, Porto Alegre, RS, Brazil

^c Universidade São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^d Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), Brasília, DF, Brazil

^e Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira, Recife, PE, Brazil

^f Grupo de Apoio ao Adolescente e a Criança com Câncer (GRAACC), São Paulo, SP, Brazil

^g Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: PEG-Asparaginase (PEG-ASNase) is critical in treating pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL).