



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Leucemia Bifenotípica Em Paciente Com Diagnóstico De Neurofibromatose Tipo 1: Um Relato De Caso

Autores: NATALIA BOMFIM DOS SANTOS (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), JULIANA DA ROCHA FRAGOSO MURTA (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), BRUNA MACHADO SALES (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), LILIAN VEIGA VILLELA PEDRA (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), MARIANA SILVA MORAES (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), MARIANA ALMEIDA PEREIRA (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), ALEXIA ALVES CABRAL (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), ARISSA IKEDA SUZUKI (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), KELLY CRISTINA DE ASSIS MONTESO (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), FLAVIO FERREIRA DE ANDRADE (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), TATIANA SORIA FERNANDES PINTO (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), ALINE LISBOA SOARES SOBREIRA (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), LILIA MARIA DA SERRA COSTA (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), RENATA CARDOSO NASCIMENTO (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO), CRISTINA FAVALLI JACCOMO SIMON (HOSPITAL FEDERAL SERVIDORES DO ESTADO)

Resumo: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma desordem genética multissistêmica caracterizada por manifestações cutâneas significativas e pode estar associada ao desenvolvimento de doenças neoplásicas diversas, incluindo leucemias. O risco de malignidades em pacientes com NF1 é estimado em três vezes maior do que na população. S.L.S.A, 7 anos, em investigação de transtorno do espectro autista, iniciou em fevereiro de 2024 quadro de linfonodomegalia difusa, evoluindo em 2 meses com dispneia, equimoses numerosas, bicitopenia e aumento do volume abdominal, levando à suspeita de leucemia. Ao exame, observou-se colaboração com o examinador, entretanto, pouca interação. Possuía hepatoesplenomegalia volumosa, além de múltiplas adenomegalias em cadeias variadas, petéquias difusas e numerosas manchas hiperocrômicas de bordas irregulares em pele. Realizado então mielograma com imunofenotipagem, que evidenciou 23,5% de blastos de perfil misto, com fenótipo compatível com leucemia bifenotípica (LLA-B + LMA). A citogenética revelou 47,XY, -7, t(13,14)(q14,q32), caracterizando leucemia bifenotípica secundária a mielodisplasia. Além disso, o conjunto de sinais e sintomas, somado à presença de parentes de primeiro grau com critérios para NF1, permitiu chegar ao diagnóstico de NF1 também no referido paciente. Iniciado tratamento pelo protocolo BFM AML 2012 de alto risco com indicação de transplante de medula óssea em primeira remissão. Paciente apresentou boa resposta e DRM de 3,5% à indução de quimioterapia (QT). Entretanto, após o segundo bloco, evoluiu com neutropenia febril, choque séptico e óbito em junho de 2024 devido a complicações pós QT. A NF1 é uma condição autossômica dominante com incidência de aproximadamente 1 em 3000 nascidos vivos, afetando igualmente gêneros e raças e podendo acometer até seis gerações. O diagnóstico é clínico e baseia-se na presença de manchas café com leite, neurofibromas, efélides, história familiar de NF1, glioma óptico e/ou nódulos de Lisch. Além disso, a NF1 está associada a manifestações inespecíficas como déficits cognitivos, de linguagem e motores e ao surgimento de neoplasias, observadas em 5 a 15% dos pacientes. Já a leucemia bifenotípica se caracteriza por células que apresentam características morfológicas e citoquímicas de ambas linhagens, tanto linfóides como mielóides, numa mesma população de células blásticas. A associação entre NF1 e leucemias é atribuída à proliferação celular descontrolada causada por mutações no gene p53, que regula a duplicação do DNA, resultando na ausência de atividade supressora tumoral da neurofibrina. Além disso, pacientes com síndrome mielodisplásica e monossomia do 7 podem apresentar pior prognóstico. Apesar do desfecho, é crucial destacar a importância do aconselhamento genético e da detecção precoce de síndromes associadas ao maior risco de neoplasias. O acompanhamento regular permite o diagnóstico antecipado de malignidades, melhorando o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes.