

Prognóstico desfavorável associado à translocação 8,21 em pacientes adultos com Leucemia Mieloide Aguda Subtipo M2 com junção dos Genes RUNX1 e RUNX1t1

Autores: Ana Carolina Oliveira Fortes, Oscar Ferreira Cantini, Maria Luiza Levindo Coelho Martinis, Laís Pedroso Tagliari, Christian Zucolotto.

Introdução:

A Leucemia Mieloide Aguda (LMA) é caracterizada pela presença de mutações que atuam modificando o fenótipo, a resposta terapêutica e o prognóstico. A presença da translocação envolvendo os cromossomos 8 e 21 t(8;21) é associada à fusão dos genes RUNX1 e RUNX1t1, com alta taxa de resposta terapêutica, remissão completa e cura. Entretanto, quando associada a outras alterações moleculares tais como: Mutação da FLT3, Nucleofosmina e c-kit, o prognóstico não é favorável..

Objetivo:

Relatar casos semelhantes de LMA de subtipo M2 relacionados à translocação 8,21 com recaída após quimioterapia (QT), com cloromas (tumores mieloides) refratários e evolução clínica desfavorável.

Método:

Relato de caso de dois pacientes internados com diagnóstico de LMA M2 e fusão dos genes RUNX1 e RUNX 1t1.

Resultado:

Paciente 01: Masculino, 42 anos, internado por astenia extrema, diagnosticado com LMA subtipo M2, t(8,21), hemoglobina 4,4g/dL, leucocitos 40900(/ μ L), plaquetas 39mil, ‘Imunofenotipagem FLT3-ITD não mutado e NPM1 não mutado, recaída por Cloroma paravertebral com infiltração de medula e paraplegia simétrica bilateral, após nove meses do término da quimioterapia. Evoluiu a óbito após 40 dias de internação hospitalar.

Paciente 02: Masculino, 20 anos, interna com quadro de neutropenia febril e fissura anal, foi diagnosticado com LMA t(8,21), hemoglobina 6g/dL, leucócitos 2600(/ μ L), plaquetas 6mil, Imunofenotipagem com 20% de blastos, perfil positivo para CD45 (fraco a negativo), CD34, CD117, CD38, HLA-DR, CD15 (parcial heterogêneo), CD33 (fraco). Foi submetido a QT, e após 11 meses, recaiu com presença de cloroma em espaço pré-sacral, refratário a novo esquema de QT. Evoluiu a óbito após 22 dias de internação hospitalar.

Considerações finais:

Nos casos supracitados, o citomorfológico da medula óssea foi compatível com LMA M2, confirmado pela imunofenotipagem. As análises citogenética e molecular revelaram a t(8;21) e a fusão RUNX1/RUNX1t1. As recaídas ocorreram logo após a terapia de intensificação, com Cloromas paravertebrais e infiltração de medula espinhal e paraplegia. Os pacientes foram refratários à terapia de reindução e óbito por sepses e doença em atividades.

Apesar de ser considerada de prognóstico favorável pela Organização Mundial de Saúde (OMS), a LMA M2 com fusão RUNX1/RUNX1t1 mostrou, nos casos, prognóstico ruim. É provável que outras variáveis, não detectadas no diagnóstico, impactaram de forma decisiva na evolução dos pacientes.

