

principais alterações: -7/del7q ($p < 0,003$). **Discussão:** Nossos resultados mostraram que a CRI foi o subtipo mais comum, sendo as alterações associadas à evolução: -7, cariótipos complexos corroborando com a literatura. No entanto, diferente do esperado pela classificação do IPSS-R pacientes com del (11)(q23) e +8, também estiveram associados com a evolução da doença. Alterações epigenéticas na SMD-p são sutis sendo raras mutações DNMT3A e TET2. No entanto, observamos um aumento de expressão das DNMTs associada com a evolução da doença e a hipermetilação em $p15^{INK4B}$. Enquanto a expressão dos genes da maquinaria de desmetilação foi semelhante aos controles. Estudos mostram que o envelhecimento está associado há uma maior desregulação na maquinaria de metilação e desmetilação do DNA dos pacientes com SMD, contudo podemos observar que essas alterações tentem a acentuar com a evolução da doença para alguns genes importantes como o $p15^{INK4B}$. **Conclusão:** Nossos resultados mostraram que durante o desenvolvimento e evolução de SMD-p para LMA há um desbalanço progressivo na maquinaria de metilação com aumento de expressão das DNMTs. A hipermetilação em $p15^{INK4B}$ foi um evento mais tardio associado à progressão da SMD, principalmente nos pacientes que apresentaram -7/del(7q). Em conjunto nossos resultados sugerem um modelo de evolução de SMD para LMA. **Auxílio financeiro:** INCA – Ministério da Saúde, FAPERJ.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.513>

UNEXPECTED CONCOMITANCE OF ETV6-RUNX1 AND BCR-ABL1P210 IN A CHILD WITH B-CELL PRECURSOR ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

TC Barbosa^a, ALT Maciel^a, E Oliveira^b, ES Costa^b, CW Almeida^c, ST Rouxinol^c, M Emerenciano^a

^a Acute Leukemia RioSearch Group, Division of Clinical Research and Technological Development, Research Center, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^b Cytometry Service, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^c Pediatric Hematology Department, Hospital Federal da Lagoa (HFL), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

ETV6-RUNX1 and BCR-ABL1 are recurrent primary events in pediatric B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia (B-ALL), being the former the most common one. Elegant studies have shown that these are founder events, but additional genetic events are needed for leukemia development. Nonetheless, these common primary alterations are typically mutually exclusive. The presence of both ETV6-RUNX1 and BCR-ABL1 is a very rare event which has been previously reported in only two B-ALL cases, being one pediatric and one adult patient. Herein, we report a rare pediatric B-ALL case with simultaneous occurrence of ETV6-RUNX1 and BCR-ABL1. A 5-year-old boy was admitted to Hospital Federal da Lagoa, Rio de Janeiro, Brazil. At clinical investigation, he presented

hepatosplenomegaly, a white blood cell count of $0.7 \times 10^9/L$, 94% of blasts, Hb of 6.5 g/L, and platelet count of $16 \times 10^9/L$. The patient was treated according to the AIEOP-BFM protocol. He presented a poor prednisone response (at day 8; >1000 circulating lymphoblasts), the minimal residual disease at day 33 was negative (0.08%), and he was considered in complete remission. Four months after the diagnosis, the child is alive with negative levels of residual disease. The immunophenotyping was characterized by nTdT (low), CD10, CD13, CD19, CD21, CD22, CD24, CD33, CD34, CD38 and CD45, cCD66c, cCD79, CD81, CD123, and CD58 positive cells in 94.1% of lymphoblast cells and a diploid profile (DNA index of 1.09). ETV6-RUNX1 and BCR-ABL1 p210 were identified by reverse transcriptase PCR (RT-PCR). The presence of both rearrangements was confirmed by sanger sequencing. Moreover, additional copy number alterations (CNA) were evaluated by multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) using SALSA MLPA P335-C1. Deletions affecting IKZF1 (exons 2 and 3), CDKN2A (exons 2 and 5), CDKN2B (exon 2), PAX5 (exon 1), and ETV6 (exons 2, 3, 5 and 8) were detected. In consonance with previous studies, these CNAs are the most frequently secondary events found in patients with ETV6-RUNX1. Of note, IKZF1 deletions are enriched in patients with BCR-ABL1. Due to the lack of material for FISH analysis, the clonality of both biomarkers could not be verified. However, we observed a low load of BCR-ABL1 p210 transcript in comparison with the endogenous gene, suggesting that this gene fusion could be present in subclones. In conclusion, to the best of our knowledge, this is the second pediatric case identified with ETV6-RUNX1 and BCR-ABL1 gene rearrangement in concomitance, but is the first case reported with the p210 transcript, which is extremely rare in B-ALL. Previous studies have shown that the additional genetic events found can impact the usually favorable prognosis of ETV6-RUNX1 – positive B-ALL. The clinical significance for these rare patients with both rearrangements remains unclear due to the small number of reported cases to date. Therefore, it is very important to describe more cases which will ultimately enable future studies with larger series and clarify this enigmatic subgroup.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.514>

XANTOGRANULOMA SISTÊMICO INFANTO-JUVENIL – UM RELATO DE SUCESSO

LCA Gama, S Rouxinol, S Maia, AS Fonte, CW Almeida, M Rouxinol, R Souza

Hospital Federal da Lagoa (HFL), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Paciente, sexo feminino, nascida à termo, APGAR 8/9, parto normal, sem intercorrências no período gestacional. Desde o nascimento com lesões nodulares palpáveis, azuladas e palpáveis, de 0,5 a 1 cm, inicialmente localizadas na face. Aos 30 dias foi internada em hospital pediátrico com irritabilidade e distensão abdominal progressiva. À admissão apresentava-se pálida e apresentava nódulos cutâneos visíveis e palpáveis na face e extremidades, além de hepatomegalia e esplenomegalia maciça. Os exames de sangue mostraram anemia leve e



trombocitopenia. Foi realizada biópsia da lesão cutânea com laudo inicial sugestivo de histiocitose. No entanto, o relatório final é inconclusivo. Foi internada na Hematologia do Hospital Federal da Lagoa, dependente de transfusão de hemácias e plaquetas. Foi realizado aspirado de medula óssea que não evidenciou alterações sugestivas de leucemia. Foi realizada nova biópsia de pele, que evidenciou proliferação celular difusa de linhagem histiocítica associada. Células multinucleadas e linfócitos raros na derme. O estudo foi positivo para S100, CD68; CD163; negativo para CD1a, fator VIII, CD20, CD 3, CD21 e CD23. Com a positividade para o fator XIIIa a hipótese de Xantulogranulomatose disseminada foi considerada. Para esta paciente, foi considerado o diagnóstico de caso de xantogranuloma juvenil sistêmico infantil com infiltração maciça de fígado e baço. Os protocolos de tratamento recomendados para pacientes com sintomas e que apresentam lesões irremediáveis são aqueles usados para HCL. O protocolo começou com Vinblastina e Corticóides. Após 6 semanas, houve melhora importante hematológica e a ultrassonografia abdominal mostrou uma leve redução da hepatoesplenomegalia. Criança menos irritada com desenvolvimento neurológico adequado à idade. Paciente realizou o tratamento completo pelo protocolo. Apresentou melhora evolutiva. Hoje, encontra-se em controle de doença. Exames de imagem mostram ausência de hepatoesplenomegalia, melhora hematológica e melhora nas lesões de pele.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.515>

HEMOTERAPIA

AFÉRESE

AVALIAÇÃO DA EFICÁCIA DAS COLETAS DE CÉLULAS PROGENITORAS PERIFÉRICAS AUTÓLOGAS NA SEPARADORA CELULAR TERUMO OPTIA EM UM HEMOCENTRO DE SÃO PAULO

AS Vieira^a, LM Nasser^a, CHS Almeida^a, CER Garces^a, FS Ghaname^a, JN Ghaname^a, MC Braga^a, LBO Alves^b, MC Mendonça^a, C Almeida-Neto^a

^a Hospital 9 de Julho, São Paulo, SP, Brasil

^b Departamento de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: A Spectra OPTIA é uma separadora celular que utiliza centrifugação de fluxo contínuo e tecnologia de detecção óptica e está disponível nos maiores serviços de aférese do mundo. Entretanto, no Brasil, estudos envolvendo este equipamento são escassos. O objetivo deste estudo é avaliar o coeficiente de eficácia (CE) da coleta de células progenitoras hematopoiéticas periféricas (CPHP) autólogas na separadora celular Terumo OPTIA no nosso serviço e identificar preditores de uma coleta bem-sucedida (número de células coletadas $CD34+ \geq 3 \times 10^6/kg$). **Materiais e métodos:** Foram analisadas e revisadas coletas de CPHP autólogas entre

janeiro de 2018 e dezembro 2020. O CE foi calculado com a tabela: Eficiência Coleta Stem Cell por Terumo BCT. As características dos pacientes e das coletas foram descritas em frequências absolutas e relativas, valores medianos e intervalo interquartil (IQR). O teste de Mann-Whitney foi empregado para comparação do CE das coletas, segundo grupos. Análises de regressão logística univariadas e o teste de Wald foram empregadas para características associadas a coleta com número de células insatisfatória ($CD34+ < 3 \times 10^6/kg$). Odds Ratio e Intervalos de Confiança 95% foram relatados. O método de Spearman foi aplicado para estudar a correlação entre variáveis numéricas e o CE. Um nível de significância de 5% foi empregado para todos os testes de hipóteses. Todas as análises foram realizadas no ambiente R. **Resultados:** A amostra foi de 66 pacientes e 107 coletas. Destes, 37 realizaram duas e 4 realizaram três coletas. A maioria foi masculina (60.6%), com idade mediana de 55.5 anos. Os diagnósticos mais frequentes foram: Linfoma não Hodgkin (LNH) 40% e Mieloma múltiplo (MM) 38.4%. Aproximadamente dois terços dos pacientes (60.6%) mobilizaram com G-CSF isolado, 22.7% usaram G-CSF com plerixafor e 16,7% G-CSF com quimioterapia (QT). O CE mediano foi de 61% (IQR 48.9–6.6) e 61.4% (IQR 47.1–96.3), para o primeiro procedimento ($n = 66$) e o total ($n = 107$), respectivamente. Não houve diferença significativa entre o CE da 1ª coleta e o das coletas posteriores ($n = 34$, 61.7% (IQR 44.7–88.4) (MannWhitney; $p = 0.692$). O CE foi maior entre os homens, adultos <60 anos, portadores de LNH e entre quem mobilizou com G-CSF+QT. Cerca de um terço dos pacientes (35% [95% IC 23.5–47.6]) não atingiu o limiar de $3 \times 10^6/kg$ células na 1ª coleta. Pacientes com 60 anos ou mais tiveram um risco três vezes maior de não atingir o número adequado de células na 1ª coleta. Os níveis de células $CD34+$ em sangue periférico se associaram fortemente com o número de células coletadas. **Discussão:** A média do CE encontrada de 61% está igual ou maior que a descrita na literatura e a manutenção do CE entre as coletas subsequentes indica a constância da qualidade das coletas. Os fatores que se relacionaram com uma coleta satisfatória, com significância estatística, foram a contagem pré-coleta de células $CD34+$ e idade menor que 60 anos, condizente com a literatura. **Conclusão:** O equipamento Terumo OPTIA apresentou, em média, alto CE em pacientes submetidos a transplante autólogo de CPHP com diversas patologias. Pacientes com mais de 60 anos devem dispor de planos alternativos de mobilização, como o uso de plerixafor “just-in-time”, a fim de obter a quantidade de células necessárias para seu tratamento com o mínimo de coletas. Algoritmos para identificar estes pacientes e mobilizá-los de maneira adequada devem ser objeto de novos estudos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.516>

AVALIAÇÃO RETROSPECTIVA DA EVOLUÇÃO DA CONTAGEM PLAQUETARIA EM DOADORES REGULARES DE PLAQUETAS POR AFÉRESE NO BANCO DE SANGUE SANTA TERESA (BSST) – PETROPÓLIS-GRUPO GSH

C Duarte^a, Mzcolonese^a, LFF Dalmazzo^b, Sdvieira^b

