

forte positividade do marcador CD117, expressão de CD203 e autofluorescência, e expressão anômala dos antígenos CD2, CD25 e CD59. Para o diagnóstico é necessária a presença de mastócitos anormais em biópsia tecidual, associados a um critério menor [morfologia atípica no mielograma, CD2 e/ou CD25 positivo na CFM, mutação 816V no C-kit e aumento da triptase sérica], ou três critérios menores. A MS é dividida em MS indolente (MSI) e MS associada a outras doenças hematológicas clonais (MS-DHC). Além dessas subclassificações, há ainda a Leucemia Mielomastocítica Aguda (LMMA), grupo extremamente raro de neoplasias caracterizadas pela presença de blastos com diferenciação mielomastocitária. **Objetivo:** Reportar casos de mastocitose para melhorar o entendimento da fisiopatologia e apresentação clínica deste grupo de doenças. **Métodos:** Análise retrospectiva de 24 casos de MS e 3 LMMA avaliados entre 2018 e 2023 na base de dados do laboratório, e comparação dos achados morfológicos e imunofenotípicos entre os pacientes com os dois tipos de mastocitose (MSI e MS-DHC). MSI (n = 13), idade 64 anos (19-76), sendo 5 com medula hiperclonal/eosinofilia e 8 com medula hipocelular; todas apresentam mastócitos atípicos e granulação aumentada nos granulócitos, aumento de eosinófilos e basófilos. Clinicamente foi reportada anemia ou mielodisplasia prévia em 5 casos, esplenomegalia em 4, e evolução para mastocitose agressiva em 3. MS-DHC (n = 9), idade 62 anos (41-77), sendo 2 LMA t(8;21), 2 LMA relacionadas a mielodisplasia, 2 SMD-EB2, 2 SMD hipoplásicas e uma ARSA, todos com displasia intensa nas três séries hematopoéticas e percentuais variados de blastos e mastócitos anormais. 3 LMMA, idade entre 16 e 58 anos; dois com t(8;21) e uma LMA M4 associada a SMD. **Resultados:** O percentual mediano de mastócitos na MSI foi de 0,15% (0,03 a 2,5%), semelhante ao reportado na literatura em mastocitose e controles normais. Já no grupo MS-DHC a mediana de mastócitos anômalos foi maior (0,7%, variando de 0,4 a 5,6%), com alterações displásicas mais frequentes. O percentual de células precursoras com diferenciação mieloide CD34+ foi 0,6% (0,1% a 0,85%) nas MSI, enquanto em MS-DHC a mediana foi 7,0% (1,5% a 26,4%). Em relação ao imunofenótipo, todos casos de MSI tinham CD25 positivo forte nos mastócitos, e 10 de 13 casos tinham CD2 expresso (CD25++CD2+). No grupo MS-DHC o CD25 foi fortemente expresso em 8 de 9 casos, porém o CD2 foi negativo/fraco em todos os casos (CD25++CD2- ou fraco). Já os casos de LMMA de novoapresentaram uma alta percentagem de mastócitos anormais (entre 4 e 23%), os quais foram considerados como blastos com diferenciação mastocitária (CD117++, CD203+, HLA-DR fraco), porém todos apresentaram CD2 e CD25 negativos/fracos. **Conclusão:** Apesar de não dispormos no serviço dos exames de dosagem da triptase ou mutação do cKit, consideramos que a presença de mastócitos fenotipicamente anormais na CFM associados a morfologia atípica são altamente sugestivos da doença. Assim, a expressão dos marcadores CD2 e CD25, o percentual de mastócitos anômalos e blastos, e história prévia de displasia medular são de grande auxílio no diagnóstico diferencial entre os subtipos de mastocitose sistêmica.

PESQUISA DE HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA EM PACIENTE COM AUSÊNCIA DE EXPRESSÃO DE CD157: RELATO DE CASO

NA Marcondes, MS Vieira, LS Martínez, FB Buttow, DCS Baranzelli, FB Fernandes

Laboratório Zanol, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma desordem hematológica rara causada por uma mutação somática no gene PIG-A. Essa alteração acomete as células-tronco hematopoéticas, causando a deficiência de proteínas ligadas ou ancoradas ao glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície celular. A imunofenotipagem por citometria de fluxo (ICF) é o método mais apropriado para identificar células deficientes em GPI em paciente com suspeita de HPN, devendo avaliar os neutrófilos e, no mínimo, mais uma linhagem celular. A análise imunofenotípica pode ser realizada com os marcadores glicoforina A, CD45, CD64 e CD15, para identificar as populações celulares avaliadas, e com marcadores ligados ao GPI: aerolisina fluorescente (FLAER), CD157, CD59, CD14, CD16 e CD24. Os marcadores CD157 e FLAER permitem a avaliação simultânea de monócitos e neutrófilos. O diagnóstico de HPN requer a perda de duas estruturas ligadas a GPI nas linhagens de neutrófilos e monócitos. **Objetivos:** Relatar pesquisa de hemoglobinúria paroxística noturna em paciente com ausência de expressão de CD157 por imunofenotipagem por citometria de fluxo. **Relato de caso:** Paciente masculino, 72 anos, apresentando anemia (hemoglobina: 8,6 g/dL), encaminhado para pesquisa de HPN. Foi realizada ICF com os marcadores CD59 e glicoforina A para avaliar a população de hemácias e FLAER, CD157, CD15, CD64 e CD45 para avaliação de monócitos e neutrófilos. Os leucócitos expressavam FLAER, entretanto, a expressão de CD157 (clone SY11B5) foi negativa em todos os leucócitos, sendo confirmada em nova marcação. As hemácias expressavam normalmente CD59, assim como os monócitos possuíam expressão de CD14 e os neutrófilos de CD16 e CD24. Desta forma, a pesquisa de HPN do paciente foi considerada negativa. **Discussão e conclusão:** Raros casos de paciente sem HPN com expressão negativa ou heterogênea de CD157 já foram descritos e, apesar de não haver um entendimento consolidado sobre sua causa, alguns estudos apontam que este fenômeno pode estar associado a diferentes razões, como um polimorfismo na molécula de CD157 não detectado pelo clone de anticorpo SY11B5, com o uso de medicamentos, origem asiática e/ou positividade para o antígeno de superfície da Hepatite B. Tendo isso em vista, o presente relato reforça a necessidade da avaliação de pelo menos dois marcadores em neutrófilos e monócitos para a correta detecção de clones de HPN. Além disso, também sinaliza a possibilidade de ausência de expressão de CD157 pelos leucócitos, que sozinho não implica em diagnóstico de HPN, desde que os demais marcadores testados sejam expressos normalmente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.336>

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.335>