

de infecções oportunistas e malignidades hematológicas (SMD/LMA familiar). Essa imunodeficiência genética tem múltiplas manifestações, incluindo anemia aplástica, doença micobacteriana, infecções fúngicas, doenças pulmonares, câncer de células escamosas associado ao papilomavírus humano. A mortalidade da síndrome MonoMAC pode chegar a 28%. O transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas tem se mostrado uma estratégia eficaz para reconstituir os compartimentos hematopoiéticos esgotados e reverter o fenótipo clínico observado nos pacientes afetados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.823>

IMPACTO PROGNÓSTICO DO PADRÃO DE EXPRESSÃO DE EZH2 EM NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA

GF Lima, BF Silva, IC Gonçalves, VL Lovatel, TS Fernandez

Laboratório de Citogenética, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Neoplasia Mielodisplásica (SMD) compreende a um grupo heterogêneo de doenças clonais das células pluripotentes hematopoiéticas, caracterizada por displasias na medula óssea (MO), citopenias no sangue periférico (SP) e um risco de evolução para leucemia mieloide aguda (LMA). A SMD acomete principalmente pacientes idosos e sua incidência vem aumentando com o envelhecimento da população. A SMD é uma doença de curso clínico heterogêneo e de difícil diagnóstico, tornando a citogenética importante para o diagnóstico e prognóstico dos pacientes. As alterações cromossômicas apresentam cerca de 30-50% nos pacientes com SMD. Recentemente, alterações a nível epigenético estão sendo relacionadas ao desenvolvimento da SMD e sua evolução para LMA. O remodelamento da cromatina é um dos mecanismos epigenéticos realizados por proteínas da família Polycomb (PcG). O gene *Enhancer of Zeste Homologous 2* (EZH2), é uma histona metiltransferase importante para o funcionamento do PcG. O EZH2, apresenta um papel crítico na manutenção da população de células pluripotentes hematopoiéticas e pode ser um potencial biomarcador envolvido na patogênese da SMD. Os mecanismos que levam à transformação leucêmica associados ao padrão de expressão de EZH2 em pacientes adultos com SMD são poucos estudados e possuem resultados controversos. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi analisar o padrão de expressão do gene EZH2 em pacientes adultos com SMD e sua associação com o cariótipo e sua evolução para LMA. **Materiais e métodos:** Esse estudo incluiu 70 amostras de MO de pacientes adultos com SMD e 20 amostras de MO de doadores adultos (controles), entre o período de 2013-2023. As análises citogenéticas foram realizadas em células da MO por bandeamento G e hibridização *in situ* por fluorescência (FISH). O padrão de expressão do gene EZH2 foi realizado por PCR em tempo real. **Resultados:** Cariótipos anormais foram observados em 49% dos casos analisados (34/70). Foi observado uma superexpressão de EZH2 nos pacientes em relação aos controles ($p < 0,0005$). Pacientes com alterações cromossômicas apresentaram um aumento de expressão de EZH2 em relação

aos pacientes que não tiveram alterações ($p < 0,0018$). A evolução da doença foi observada em 44% dos pacientes (31/70) e demonstraram uma superexpressão do EZH2 em relação aos pacientes que não evoluíram ($p < 0,0001$). **Discussão:** O padrão de expressão de EZH2 em SMD é pouco estudado e possuem resultados discrepantes. Logo, um desses estudos mostrou que a superexpressão de EZH2 está relacionada com prognóstico desfavorável. Enquanto o outro, demonstrou que a baixa expressão de EZH2 está associada com alterações no cromossomo 7 e com a progressão da doença. Nossos achados envolvendo a superexpressão de EZH2 em pacientes adultos com SMD associadas com alterações citogenéticas e a evolução leucêmica é uma descoberta incomum na literatura. O EZH2 participa de vários processos biológicos e possuem diferentes modos de ação que precisam ser elucidados. **Conclusão:** Nosso estudo sugere que a superexpressão do EZH2 está associada com a evolução da SMD para LMA, sendo um possível biomarcador de prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.824>

DETECÇÃO DA VARIANTE ISODICÊNTRICA DA DELEÇÃO DE 20Q NA NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA POR CITOGENÉTICA CLÁSSICA

AL Nunes^a, SPPJ Frade^a, TN Teixeira^a,
LV Ramos^a, IR Borges^a, FK Marques^b,
US Cadar^a

^a Citogenética, Grupo Fleury, Vespasiano, MG, Brasil

^b Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Fleury, Vespasiano, MG, Brasil

A neoplasia mielodisplásica (SMD) representa um grupo heterogêneo de doenças que acomete preferencialmente indivíduos idosos e possui uma ampla variação de manifestações clínicas e patológicas que têm em comum uma alteração clonal nas células progenitoras hematopoiéticas. Clinicamente, caracterizam-se por citopenia de uma ou mais linhagens hematopoiéticas. O estudo das alterações cromossômicas auxilia no diagnóstico, prognóstico e no direcionamento terapêutico. A deleção no braço longo do cromossomo 20, del(20q), é uma anormalidade cromossômica recorrente em SMD. Entretanto, o isocromossomo do braço longo deste, com perda de material intersticial, ider(20q), é uma rara anormalidade, sendo considerada uma variante desta deleção. Esta pode ocorrer também em Leucemia Mieloide Aguda. Este relato trata de três pacientes, diagnosticados entre 2022 e 2023, que apresentaram as alterações citogenéticas citadas anteriormente. Para a pesquisa de células neoplásicas utilizamos amostras de medula óssea. O primeiro, sexo masculino, 83 anos, com bicitopenia a esclarecer e hipótese diagnóstica de SMD. O exame de imunofenotipagem por citometria de fluxo não evidenciou população celular fenotipicamente anômala. O mielograma se mostrou hiperclerular com alterações nas séries eritrócítica e granulocítica. O cariótipo apresentou a seguinte alteração: 46,XY,? ider(20)(q10)del(20)(q11.2)[20]. O segundo paciente, sexo feminino,

81 anos, com dados clínicos não informados. A imunofenotipagem por citometria de fluxo e o mielograma foram prejudicados devido à provável hemodiluição e hipocelularidade da amostra. O cariótipo apresentou as seguintes alterações: 46,XX,? ider(20)(q10)del(20)(q11.2)[19]/46,XX,del(5)(q? 22),? t(12;14)(q13;q32)[1]. O terceiro paciente, sexo masculino, 79 anos, tinha como hipótese diagnóstica SMD. A imunofenotipagem por citometria de fluxo foi inconclusiva diante das características da amostra (hipocelularidade e baixa viabilidade celular). O mielograma mostrou discreta hiperplasia medular, apresentando alterações dismórficas em todas as séries. Foi encontrado o seguinte cariótipo: 46,XY,del(20)(q13.1)[9]/46,XY,-20,+mar[5]/46,XY[6]. Os resultados indicam que através da citogenética convencional é possível identificar a presença do ider(20q). Entretanto, a depender da resolução cromossômica e expertise do analista, este pode ser interpretado como um pequeno marcador cromossômico metacêntrico, aparentemente associado à monossomia do cromossomo 20, 45,XY,-20,+mar, como relatado no terceiro paciente, corroborando os achados na literatura. Sugere-se que a perda de genes contidos no braço curto deste cromossomo, del(20p), poderia explicar a agressividade de ider(20q) em comparação com del(20q). Entretanto, o prognóstico de pacientes com SMD com ider(20q) permanece controverso, devido ao pequeno número de casos relatados. Apesar da reduzida casuística no presente resumo, estes relatos ilustram a contribuição da análise do cariótipo para a investigação de alterações cromossômicas e esclarecimento diagnóstico da SMD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.825>

BEYOND OF MORPHOLOGY DIAGNOSIS: A CASE REPORT OF PYODERMA GANGRENOSE AS THE FIRST MANIFESTATION OF MYELODYSPLASTIC NEOPLASIA

NFAM Mendonça ^{a,b,c}, JVC Goes ^d,
FJAB Ribeiro ^{a,b,c}, MA Viana ^{a,b,c}, AA Vieira ^{a,b,c},
RDB Dias ^{a,b,c}, RFP Filho ^{a,b}, NG Oliveira ^{a,b,c},
RTG Oliveira ^{a,b,c}, DP Borges ^{a,b,c}, HLR Junior ^{a,b,d},
SMM Magalhães ^{a,b,c,e}, RF Pinheiro ^{a,b,c,e}

^a Cancer Cytogenomic Laboratory, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^b Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos (NPDM), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^c Post-Graduate Program in Medical Science, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^d Post-Graduate Program in Pathology, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^e Clinical Medicine Department, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

Introduction: Pyoderma gangrenosum can be the first cutaneous manifestation of paraneoplastic syndromes. Among the associated diseases include hematological malignancies.

These disorders may have atypical clinical characteristics, with the association of Myelodysplastic Neoplasm (MDS) with the bullous form being the most described and its appearance associated with poor prognosis. **Objective:** To report a case of skin lesion as a first manifestation of MDS. **Case report:** A 68-year-old woman started with fatigue and pain in the legs, evolving with the appearance of plaques with haemorrhagic blisters in the left calf and the presence of cytopenia was identified in laboratory tests (Haemoglobin 6.7 g/dL, leukocytes 2.300/mm³, and neutrophils 552/mm³, and platelets 95.000/mm³). Patient sought medical assistance and started a clinical investigation. During follow-up serologies were performed with all negative results. Myelogram was performed and immunophenotyping showed the presence of 18.7% of myeloid lineage blasts with aberrant CD7 marking. The patient was diagnosed with MDS, the treatment with dapsone was started, but the patient died a few months after diagnosis. **Discussion:** The diagnosis of pyoderma gangrenosum is one of exclusion and other causes of ulcer disease should be investigated. Myelodysplastic Neoplasm should always be considered in patients with pyoderma gangrenosum accompanied by some mono, bi or pancytopenia and may appear at the same time with the hematological disease or, in its evolution, as a marker of malignant transformation. **Conclusion:** Myelodysplastic neoplasm should always be considered in patients with pyoderma gangrenosum accompanied by some cytopenia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.826>

TRISOMY 8 IN HIGH RISK MDS PATIENT

AC Chaves ^a, TMCE Silva ^a, RDB Dias ^{a,b},
JVC Goes ^{a,c}, RF Pinheiro ^{a,b,c,d},
SMM Magalhães ^{a,b,d}

^a Cancer Cytogenomic Laboratory (LCC), Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^b Pos-Graduate Program in Medical Sciences, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^c Pos-Graduate Program in Pathology, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

^d Department of Clinical Medicine, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, Brazil

Introduction: Myelodysplastic neoplasms (MDS) are a diverse group of clonal diseases affecting hematopoietic stem cells (HSCs). They are characterized by ineffective hematopoiesis, cytopenias, dysplasias, and the potential to progress to acute myeloid leukemia. Diagnosis of MDS involves assessing clinical, morphological, and genetic factors. Cytogenetic analysis plays a crucial role in identifying clonality in suspected MDS patients. Approximately 50-60% of patients exhibit cytogenetic abnormalities, with the most common anomalies being del(5q), monosomy or deletion of 7q, trisomy 8, and del(20q). **Objective:** To show clinical manifestations of a MDS