

NOVAS TÉCNICAS PARA DETECÇÃO DE DOENÇA RESIDUAL EM NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS: REVISÃO SISTEMÁTICA

GM Guedes, MF Rezende, LO Campos, LS Salgarello

Universidade Federal de Lavras (UFLA), Lavras, MG, Brasil

Objetivos: Objetivou-se analisar e sintetizar as novas técnicas emergentes para a detecção de doença residual mínima (DRM) em neoplasias hematológicas, identificando avanços tecnológicos como Polymerase Chain Reaction digital (PCRd), sequenciamento de nova geração (NGS) e citometria de fluxo multiparamétrica (CFM). Buscou-se comparar sua eficácia, precisão diagnóstica, sensibilidade e especificidade, além de avaliar sua aplicação clínica em diferentes tipos de neoplasias hematológicas, com o objetivo de compreender seu impacto no prognóstico e na tomada de decisões terapêuticas. **Materiais e métodos:** Realizou-se revisão sistemática da literatura com trabalhos nos idiomas português e inglês, publicados nos últimos 5 anos, nas bases de dados científicos PubMed e Scientific Electronic Library Online (SciELO), a partir dos descritores “Minimal Residual Disease Detection” e “Minimal Residual Disease Detection in Hematologic Malignancies”. **Resultados:** A revisão revela melhorias substanciais na precisão e eficácia dos novos métodos para a identificação da DRM. A técnica de PCRd permite a detecção de quantidades absolutas de pequenas amostras de material genético, aumentando a acurácia na análise molecular e refinando a detecção de alterações genéticas em neoplasias hematológicas. Analogamente, o NGS avançou na cobertura genética e na bioinformática, proporcionando uma análise mais abrangente do perfil genético das células tumorais e identificando mutações com alta sensibilidade. Além disso, os recentes avanços em bioinformática têm aprimorado a precisão e agilidade na interpretação dos dados do NGS. Em paralelo, a CFM foi aprimorada para analisar múltiplos marcadores simultaneamente, aumentando a sensibilidade e a resolução na identificação de pequenas quantidades de material genético e expandindo sua aplicação clínica para monitoramento e ajuste de estratégias terapêuticas. **Discussão:** Como apresentado, esses métodos revolucionaram o diagnóstico da DRM, proporcionando uma avaliação mais precisa e detalhada na prática clínica das neoplasias hematológicas. Isso permite a personalização do manejo terapêutico, facilitando ajustes rápidos nas terapias conforme necessário. Dessa forma, viabiliza-se um tratamento mais preciso, com menor exposição a terapias não efetivas e reduzindo os efeitos colaterais. Considerando esses avanços, é fundamental analisar as indicações específicas de cada técnica. O PCRd é eficaz na detecção de pequenas quantidades de material genético em leucemias, como a leucemia linfoblástica aguda (LLA) e leucemias mieloides agudas (LMA), além de linfomas não-Hodgkin. O NGS oferece uma análise abrangente do perfil genético em LMA e linfomas. Por sua vez, a CFM é útil no monitoramento de LLA e mieloma múltiplo, permitindo a análise simultânea de múltiplos marcadores. Essas técnicas se complementam, proporcionando uma abordagem adaptativa e eficaz no manejo das neoplasias hematológicas. **Conclusão:** Conclui-se que

os métodos diagnósticos supracitados impactam profundamente o manejo clínico da DRM, possibilitando um diagnóstico apurado e precoce, além de uma abordagem terapêutica adequada. Contudo, não são amplamente difundidos, sobretudo devido ao alto valor atribuído. Ainda assim, devem ser encaradas como escolhas assertivas para identificação da DRM, quando necessário, se bem indicadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.326>

CORRELAÇÃO ENTRE EXPRESSÃO DE CRLF2 POR CITOMETRIA DE FLUXO E FISH EM PACIENTES COM DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DE CÉLULAS B

FA Sousa, EX Souto, LC Bento, BG Nogueira, RMSO Safranauskas, EDRP Velloso, NS Bacal

Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução/Objetivo: A leucemia linfoblástica aguda B Ph like ou BCR::ABL1 like (LLA-B Ph-like) constitui um subtipo genético da LLA-B, mais frequente em crianças e adultos jovens, em pacientes de origem hispânica e apresenta risco adverso. A LLA-B Ph-like é definida por um perfil de expressão gênica semelhante ao da LLA B Ph+, porém não há o rearranjo t(9;22) (q34;q11;2)/BCR::ABL1, apresenta alterações genéticas moleculares envolvendo várias vias das quinases incluindo fusões das classes ABL, rearranjos EPOR/JAK, alterações da via JAK-STAT, mutações RAS, ou alterações desconhecidas na via da quinase. A “cytokine receptor-like factor 2” (CRLF2), localizada no cromossomo Xp22.3 e Yp11.3 é hiperexpressa em aproximadamente metade das LLA-B Ph-like. A expressão de CRLF2 pode ser avaliada por métodos quantitativos por PCR, FISH ou por citometria de fluxo. Como sabemos atualmente novos anticorpos monoclonais estão sendo utilizados por Citometria de Fluxo (CF), para prever alterações genéticas/moleculares. Este é um estudo retrospectivo para determinar a expressão do antígeno CRLF2 através da CF e comparar com o teste de hibridização in situ de fluorescência (FISH) em pacientes com diagnóstico de LLA-B. **Materiais e métodos:** Foram avaliadas 24 amostras de Medula Óssea e 2 de Sangue Periférico ao diagnóstico de pacientes com LLA-B durante o período de janeiro/2022 a junho/2024. Na CF o painel utilizado para o diagnóstico foi composto por CD15FITC/CD13PE/CD33PC5.5/CD34PC7/CRFL-2APC/CD19APC-700/CD25PB/CD45KO e a expressão do antígeno CRLF2 foi avaliada através da porcentagem deste marcador, as amostras foram adquiridas no Navios Flow Cytometry (Beckman Coulter - BC) e analisadas no Kaluza (BC). Os rearranjos CRLF2 foram identificados pela técnica de FISH utilizando a sonda Breakapart CRLF2 (Xp22.33/Yp11.32) (Cytocell). **Resultados:** Observamos que as idades variaram de 24 a 44 anos. Na CF a hiperexpressão de CRLF2 foi detectada em 4 (16,6%) pacientes, sendo que nestes, o FISH também demonstrou rearranjo de CRLF2. Além disso, a expressão de CD10 de forte intensidade estava presente em 3 destes pacientes e a expressão aberrante de CD13 e CD33 em dois deles. A expressão de CRLF2 foi negativa em 20 (83,4%) pacientes na CF, e nestes o FISH não apresentou o rearranjo