

ARTIFICIAL INTELLIGENCE-BASED ALGORITHM FOR THE DIAGNOSIS OF IDIOPATHIC MULTICENTRIC CASTLEMAN'S DISEASE IN A LOWER-MIDDLE INCOME COUNTRY

AAGS Brandão^a, D Leão^a, M Konopelko^b, W Amtmaski^b, G Basak^{b,c}, BM Verboski^a, CL Assunção^a, K Lis^b, MJ Dabrowski^{b,d}, M Dudziski^{b,e}

^a A Beneficência Portuguesa de São Paulo (BP), São Paulo, Brazil

^b Saventic Health, Torun, Poland

^c Department of Hematology, Transplantation and Internal Medicine, Medical University of Warsaw, Warsaw, Poland

^d Institute of Computer Science of the Polish Academy of Sciences, Computational Biology Group, Warsaw, Poland

^e University Teaching Hospital in Rzeszow, Rzeszow, Poland

Introduction: Idiopathic multicentric Castleman's disease (iMCD) is an ultra rare lymphoproliferative disorder difficult to diagnose due to its rarity (prevalence of 6.9-9.7 cases per million in the United States) and the lack of awareness among physicians. Median time between symptoms onset and the diagnosis of iMCD in Brazil is estimated to be 18 months. We propose that an artificial intelligence (AI)-based algorithm working on electronic health records may help to identify patients suspected of Castleman disease that were missed during medical evaluation. **Methods:** Firstly, symptoms listed in the CDCN iMCD criteria [Fajgenbaum DC, et al. Blood. 2017;129(12):1646-57] were defined by medical terms. Medical definition contained ICD - 10 codes, lab test results and phrases that may be found in the medical texts (descriptions of imaging tests, interviews, epicrisis). SPACY models with in house developed regular expressions (regex) were used to identify phrases (entities) assigned to symptoms in the unstructured medical texts. Entity context defined as negation, family relation, historical or hypothetical event was determined by the BERTH model that went through additional training on the Saventic database. Patients were ranked based on the symptoms they possessed. Patients were ranked only when lymphadenopathy was identified and patients already diagnosed with iMCD (four cases) were excluded. Physicians with expertise in iMCD led the review of patients' charts with the highest score. **Results:** 594 953 patients' charts from a tertiary Brazilian hospital were screened by the algorithm and iMCD clinical and/or laboratory features were identified in 102 patients, which had higher probability of having iMCD. Of those, 12 had mimicker conditions with overlapping iMCD features and three others required further assessment. **Conclusion:** This AI driven tool was able to identify patients who have iMCD features. Screening with this tool found at least three candidates for additional evaluation. In the future, algorithms like the one we present may facilitate screening for iMCD. **Conflicts of interest:** AAGSB, DL: Saventic Health

(honoraria). MK, WA, GB, KL, MJD, MD: Saventic Health (current employment).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.554>

RELATO DE UM CASO DE LLC FAMILIAR COM LLC DE BAIXO RISCO E PROGRESSÃO TARDIA.

F Gibran-Nunes, MEP Antonioli, F Malagutti, MM Bandeira, G Luca, JF Campos, MF Passolongo, BG Marcon, S Fortier, TB Silveira, DE Fujimoto

Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSp), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia linfocítica crônica (LLC) é uma desordem linfoproliferativa de células b caracterizada pelo acúmulo no sangue periférico, medula óssea, baço e/ou linfonodos de linfócitos b monoclonais de um imunofenótipo distinto (ex: cd5 +, cd19+, cd23 +, cd200+). Trata-se da forma mais comum de leucemia no ocidente, com uma incidência ao redor de 4 casos/100000 por ano, representando cerca de 34% das leucemias no adulto nos EUA. Os homens são mais comumente acometidos (1,5-2:1) e a mediana de idade dos pacientes com LLC é cerca de 70 anos. Consideram-se como familiar os casos de LLC em que o paciente tenha pelo menos um parente acometido pela doença. Estima-se que aproximadamente 5% dos pacientes com LLC apresentem história familiar de leucemia. Estudos sobre LLC familiar sugerem uma sobrevida em 10 anos similar à sobrevida da LLC esporádica. Incidências de LLC familiar e maior em mulheres, bem como os casos familiares se apresentam com uma maior frequência de igvh mutado e deleção do cromossomo 13q. Em LLC familiar, questiona-se um possível fenômeno de antecipação genética, em que há um acometimento mais precoce em cerca de 10-20 anos da doença passada para a próxima geração. **Relato de caso:** Paciente DPA, feminino, 72 anos. Paciente com diagnóstico de LLC aos 58 anos. Paciente mantendo seguimento sem indicação de tratamento por cerca de 15 anos. evolui em 2024 com progressão de doença (anemia e sintomas constitucionais), sendo realizada investigação do status mutacional (presença de IgVH mutado, FISH negativo para deleção 17p e negativo para mutação TP53) e iniciado do tratamento com R-BENDA (ainda sem dados acerca da resposta clínica). Paciente com doze irmãos germanos dos quais duas irmãs (gêmeas não univitelinas) apresentam o diagnóstico de LLC. Excepcionalmente um caso de neoplasia do cólon em um irmão, paciente desconhece outros casos de neoplasia em familiares de primeiro grau. Em relação às irmãs com LLC: JP, 70 anos, feminina, realizou o diagnóstico da LLC aos 53 anos e segue sem indicação de tratamento até o momento. A outra irmã, GP, feminina, 70 anos, realizou o diagnóstico da LLC aos 52 anos. A mesma apresentou indicação e realizou tratamento com quimioterápico há oito anos (dez anos após o diagnóstico), mantendo-se em remissão desde então. **Conclusão:** Trata-se do relato de um caso raro de LLC familiar de baixo risco, com progressão tardia e

história familiar que caracteriza um provável baixo risco em outras duas portadoras na família.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.555>

ANÁLISE PROGNÓSTICA DA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÔNICA: CORRELAÇÃO ENTRE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS DETECTADAS POR FISH E ESTADIAMENTO CLÍNICO EM PACIENTES DE UM HOSPITAL DA REDE SUS

I Barbosa, ACB Edir, R Romano, CC Miranda, JC Faccin, L Merfort, VR Jamur, SK Nabhan, T Borgonovo, AP Azambuja

Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfocítica Crônica (LLC) é uma doença caracterizada por heterogeneidade biológica e clínica significativa. Enquanto a maioria dos pacientes apresenta um curso indolente, alguns podem apresentar manifestações mais agressivas, com resistência ao tratamento e redução na sobrevida. **Objetivo:** Identificar alterações cromossômicas detectadas por hibridização in situ por fluorescência (FISH) em pacientes com diagnóstico de LLC e correlacioná-las com o prognóstico da doença. **Métodos:** Análise retrospectiva de pacientes com diagnóstico de LLC acompanhados ambulatorialmente no Hospital das Clínicas da UFPR, entre janeiro de 2006 e junho de 2024. Utilizou-se a análise cromossômica por bandeamento gênico convencional e o protocolo FISH em células fixadas de sangue periférico, conforme as instruções do fabricante. O painel utilizado foi o Vysis CLL FISH probe (Abbott, USA), que inclui quatro sondas: LSI ATM (11q22.3), LSI TP53 (17p13.1), CEP12 (12p11.1-q11), LSI D13S319 (13q14.3) e LSI 13q34. Os laudos foram elaborados de acordo com a nomenclatura internacional (ISCN, 2016). **Resultado:** 55 pacientes com LLC, 31M/23F, idade mediana de 65,4 anos (variando de 24 a 92 anos) e tempo mediano de acompanhamento de 4,8 anos (de 0,15 a 27 anos) foram avaliados. Os pacientes foram classificados segundo os critérios do hemograma em Binet A (31 pacientes), Binet B (10 pacientes) e Binet C (13 pacientes). Houve diferenças significativas na dosagem de hemoglobina, contagem de plaquetas e leucócitos entre os grupos ($p < 0,05$). A citometria de fluxo revelou um padrão típico de marcação de antígenos de membrana (CD5, CD23 e CD200 positivos; CD22, CD79a, IgM e FMC7 negativos ou com baixa expressão) em todos os pacientes. A citogenética convencional foi realizada em 24 pacientes (43,6%), dos quais 6 apresentaram alterações cromossômicas. O exame FISH detectou alterações em 48 pacientes (87,3%): 37 (67,3%) com deleção do cromossomo 13; 12 (21,8%) com trissomia do cromossomo 12; sete (12,7%) com del14 e 6 pacientes (10,9%) com deleção 11q (ATM). Apenas 4 pacientes (7,3%) apresentaram deleção 17p, e 13 pacientes tiveram mais de uma alteração cromossômica identificada pelo FISH. Durante o acompanhamento, ocorreram 20 óbitos (36,3%), sendo 8 no grupo Binet A (25,8%), 4 no Binet B (40,0%) e 8 no Binet C (61,5%). Os óbitos foram associados a trissomia 12 (6 casos), perda do ATM (5

casos), deleção 17p (4 casos) e deleção isolada do 13q (7 casos). Uma paciente com deleção 13q e 11q associadas desenvolveu a Síndrome de Richter. A sobrevida global mediana foi de 12,4 anos nesta coorte, com diferença entre os grupos de risco citogenético: 12,4 anos no grupo com del 13q; 4,25 anos nos pacientes com trissomia do 12 e apenas 4,4 anos no grupo conjunto del11q e del17p, $p < 0,05$. Pacientes sem alterações citogenéticas ou no FISH parecem ter sobrevida semelhante aos grupos de pior prognóstico (4,92 anos). Não houve diferença na sobrevida mediana entre os grupos Binet: 11,4 anos Binet A; 10,0 Binet B e 5,9 no Binet C ($p = 0,56$). **Discussão:** O percentual de pacientes com deleções 11q e 17p e trissomia do 12 estão alinhados com a literatura atual sobre alterações genéticas na LLC. No entanto, a prevalência da deleção 13q na nossa coorte foi de 67,3%, significativamente maior do que os 35% reportados na literatura. Essa discrepância pode ser atribuída ao perfil temporal da nossa coorte. Apesar disso, a estratificação prognóstica realizada por FISH demonstrou ser valiosa para a caracterização dos pacientes, enquanto o estadiamento de Binet parece não ter relevância significativa no contexto local, especialmente considerando que os tratamentos utilizados não incluíram terapias direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.556>

CITOTOXICIDADE QUIMIOTERÁPICA EM PACIENTE COM LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÔNICA: CASO CLÍNICO

VMS Moraes ^{a,b,c}, VG Silva ^a, WJ Silva ^d, MJS Barros ^c, CM Pereira ^c, RGS Santos ^c, JASA Barros ^c, MEV Miguel ^c, AFDMD Santos ^c

^a Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Faculdade de Ciências Humanas de Olinda, Olinda, PE, Brasil

^d Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

Objetivo: Desvelar o manejo dos distúrbios cutâneos e subcutâneos. **Material e métodos:** Baseado nas experiências, fomentar um relato de implementação da assistência de enfermagem ao paciente com reações adversas ao Rituximabe e Clorambucil, do hospital referência em hemoterapia e hematologia no Estado de Pernambuco (Hemope). **Resultados:** S.V.S, sexo masculino, 57 anos, LLC, Insuficiência coronariana, Hipertensão Arterial Sistólica, deu entrada no ambulatório do HEMOPE em 07/03/2018 com persistência da paralisia em hemiface esquerda, causa da sua internação anterior, apresentando resultado da tomografia computadorizada (TC) de crânio normal. Rastreamento com USGs, sem grandes anormalidades. 24/08/2023, 1º ciclo quimioterápico (Rituximabe e Clorambucil com reação infusional). 2º e 3º ciclo com Clorambucil e Rituximabe por 7 dias; fluconazol devido a tumor pulmonar detectado após TC. 05/10/2023, lesões crostosas e friáveis em lábios e palato duro, lesão periocular bilateral, realizado tazocin e fluconazol endovenoso, febre diária,