

variante *FLT3-ITD*, a paciente evoluiu para óbito dois meses depois, apresentando intensa leucopenia no SP e contínuo aumento de blastos na MO.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.623>

MIELOPOIESE ANORMAL TRANSITÓRIA EM RECÉM-NASCIDO COM SÍNDROME DE DOWN E CARDIOPATIA CONGÊNITA: RELATO DE CASO

GA Bernardino ^a, ISC Miranda ^b, CRL Souza ^a, JCB Sobrinho ^a, RS Caldas ^a, JL Moreno ^a, ACCD Moraes ^a, KLCMD Santos ^b, EP Noronha ^c, RAG Oliveira ^{b,d}

^a Hospital Universitário Unidade Materno Infantil, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

^b Centro de Pesquisa Clínica do Hospital Universitário, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

^d Departamento de Farmácia, Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de mielopoiese anormal transitória (MAT) em recém-nascido (RN) com síndrome de Down e malformações congênitas das câmaras e comunicações cardíacas. **Material e métodos:** Paciente do sexo masculino, RN, 01 dia de vida, internado na UTI neonatal com face sindrômica, hipertelorismo ocular, ponte nasal em selo e dedos das mãos curtos. Foi realizado hemograma automatizado em amostra do sangue periférico (ADVIA 2120i-Siemens Healthineers) e coloração de distensões sanguíneas (May Grunwald–Giemsa e Citoquímica Peroxidase). Aos 10 dias de vida foi realizado cariótipo com banda G e imunofenotipagem do sangue periférico para diagnóstico diferencial de leucocitose. Imunofenotipagem realizada por citometria de fluxo multiparamétrica (FACSCalibur), utilizando os seguintes anticorpos monoclonais: CD20, CD10, CD34, HLA-DR, CD41, CD61, CD117, CD71, CD33, CD14, CD300e, CD36, CD13, CD64, CD11b, nTdT, CD19, CD45). **Resultados:** O hemograma apresentou os seguintes parâmetros: E = 4,73 milhões/mm³; Hb = 14,3 g/dL; Ht = 46,5%; VCM = 98,4fL; HCM = 30,2pg; CHCM = 30,7%; RDW = 19,5%, Plaquetas = 703000/mm³, Leucócitos = 72000/mm³ e a análise microscópica complementar mostrou a presença de 40% de blastos de aparência mielóide, 38% de neutrófilos com desvio à esquerda até mielócito e sem escalonamento maturativo preservado, 21% de linfócitos, 1% de monócito e presença de 98 eritroblastos em 100 leucócitos contados. Após 10 dias: E = 4,27 milhões/mm³; Hb = 12,3g/dL; Ht = 39,2%; VCM = 91,9fL; HCM = 28,7 pg; CHCM = 31,3%; RDW = 22,5%, Plaquetas = 954000/mm³, Leucócitos = 54500/mm³ e a análise microscópica: 73% de blastos de aparência mielóide, 19% de neutrófilos com desvio à esquerda até mielócito sem escalonamento maturativo preservado, 6% de linfócitos, 21% de monócitos e presença de 18 de eritroblastos em 100 leucócitos contados. A coloração citoquímica peroxidase foi negativa em 100% dos blastos. A análise

imunofenotípica revelou presença de 76% de células precursoras mielóides com diferenciação megacariocítica (CD45++; baixa/moderada SSC, CD117+, CD61+, CD41+, CD13+, CD36+, dos quais 22% são CD34+ e CD33+). A pesquisa dos marcadores HLA-DR, CD20, CD10, CD71, nTdT, CD64, CD11b, CD19 e CD20 foi negativa. Através do cariótipo com banda G foi visualizada a trissomia livre do cromossomo 21. O RN apenas recebeu tratamento para a cardiopatia e após um mês do diagnóstico, o hemograma não apresentou mais leucocitose (9.900/mm³) e a análise microscópica evidenciou ausência de blastos. **Discussão:** A MAT representa uma forma única de leucemia autorregressiva ou pré-leucemia, esta condição neonatal ocorre em 10 a 15% dos portadores de síndrome de Down e geralmente é diagnosticada ao nascimento, com uma tendência comum à regressão espontânea. Apesar do prognóstico da MAT ser geralmente benigno, até 20% dos pacientes podem apresentar desfechos fatais. No caso específico descrito, a MAT regrediu espontaneamente após um mês de vida. No entanto, complicações decorrentes da malformação cardíaca resultaram no óbito do RN aos 72 dias de vida. **Conclusão:** A identificação precisa de células precursoras e o acompanhamento cuidadoso da evolução desses pacientes é fundamental para a compreensão verdadeira da natureza da MAT e direcionar a melhor conduta terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.624>

PATHOGENIC VARIANTS IN THE NPM1 GENE IN PATIENTS WITH ACUTE MYELOID LEUKEMIA IN AMAZONAS STATE, BRAZIL

TCD Santos ^{a,b}, GSP Braz ^{a,b}, EN Assunção ^c, MOD Santos ^{a,b}, VC Costa ^b, WO Azevedo ^b, LNM Passos ^{a,b}, AM Tarragó ^{a,b}, LPS Mourão ^{a,d}, GAV Silva ^{a,b}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brazil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Brazil

^c Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^d Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, Brazil

Background: Acute Myeloid Leukemia (AML) is a heterogeneous disease with different clinical and molecular manifestations, annually a disease with rates important of mortality. The AML is characterized by present genetic alterations, including variations in the Nucleophosmin (NPM1) gene, occur in 30-45% of AML cases. These variants are considered significant biomarkers that classify and determine patient risk stratification and treatment. **Objective:** To evaluate the presence of pathogenic genetic variants in the coding region of the NPM1 in AML patients from the Hematology and Hemotherapy Foundation of the State of Amazonas (HEMOAM). **Materials and methods:** Bone marrow samples were collected of 18 AML patients. Were performed, RNA extraction,