

RELATO DE CASO: APRESENTAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL ATÍPICA DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA ASSOCIADA A INVERSÃO DO CROMOSSOMO 16

PM Resende, AC Meireles, EX Souto, GF Perini, D Borri, EDRP Velloso, FA Sousa, LC Bento, E Santos-Junior, NS Bacal

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

Introdução: Leucemia mieloide aguda (LMA) é um grupo heterogêneo de neoplasias mieloides caracterizado pela proliferação descontrolada de células hematopoiéticas clonais, resultando em hematopoiese ineficaz e citopenias potencialmente fatais. A inversão do cromossomo 16 [inv(16)] é uma anormalidade citogenética recorrente na LMA e geralmente apresenta-se com medula óssea hiperclular, aumento de blastos mieloides, diferenciação mielomonocítica e presença de eosinófilos anômalos. Este subtipo de LMA apresenta curso clínico favorável e boa resposta ao tratamento quimioterápico, muitas vezes dispensando a necessidade de consolidação com transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas. **Objetivo:** Descrever apresentação atípica de LMA com inversão do cromossomo 16. **Relato de caso:** Sexo masculino, 34 anos, hipertensão arterial sistêmica controlada há dez anos, em uso de losartana e sem outras comorbidades, havia realizado viagem internacional de 12 horas há um mês. Veio ao pronto atendimento com dispneia progressiva há duas semanas e dor torácica ventilatório-dependente à esquerda. Angiotomografia de tórax: tromboembolismo e infarto pulmonar. Hemograma: Hb 13,7 g/dL, plaquetas 194.000/mm³, leucócitos 2.580/mm³, 679/mm³ neutrófilos, 71/mm³ eosinófilos, 230/mm³ monócitos e 3% de blastos. Mielograma: hipocelularidade das séries granulocítica e megacariocítica, 6% de mieloblastos. Imunofenotipagem: 5,1% de blastos mieloides positivos para CD13, CD15 (parcialmente expresso), CD33, CD34, CD38 (fraca expressão), CD117 e HLA-DR. Biópsia de medula óssea: hipocelularidade com hiperplasia eritroide relativa, leve atipia megacariocítica e 10% de mieloblastos. Avaliação citogenética com técnica de FISH: rearranjo atípico do gene MYH11::CBFB em 9% dos núcleos analisados. Cariótipo: inversão pericêntrica do cromossomo 16 em 5 das 20 metáfases avaliadas, sem outras alterações. Painel molecular NGS da medula óssea confirmou a presença da fusão gênica CBFB::MYH11. Reanálise citomorfológica e imunofenotípica demonstrou respectivamente presença de raros eosinófilos anômalos na medula óssea e expressão de CD2 nas células blásticas. Desta forma, iniciou-se tratamento para LMA de risco favorável com quimioterapia, incluindo daunorrubicina, citarabina e gemtuzumab ozogamicina. **Discussão:** A apresentação clínica e laboratorial deste caso foi bastante atípica, marcada respectivamente por tromboembolismo pulmonar, neutropenia isolada, baixa porcentagem de blastos, ausência de diferenciação mielomonocítica na medula óssea o que dificultou o diagnóstico inicialmente e que foi esclarecido através da análise genética. De acordo com a classificação OMS 2022, a presença de inv(16)(p13.1q22) ou t(16;16)(p13.1;q22), detectada por técnicas de citogenética e biologia molecular, faz diagnóstico de LMA com fusão CBFB::

MYH11, mesmo com contagem de blastos inferior a 20% no sangue periférico ou na medula óssea. **Conclusão:** Este caso ilustra a complexidade do diagnóstico de LMA, destacando a importância da investigação detalhada e a integração das técnicas laboratoriais como citomorfologia, imunofenotipagem por citometria de fluxo, análise citogenética e molecular além da interpretação cuidadosa destes achados especialmente em pacientes com apresentações atípicas. O diagnóstico precoce e preciso são essenciais para a guiar o tratamento e melhorar o prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.674>

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA COM APRESENTAÇÃO MORFOLÓGICA SIMULANDO LEUCEMIA LINFOIDE CRÔNICA

MRF Dória, V Weihermann, JGF Dias, RDF Farias, JVR Oliveira, IQ Matos, EA Junior, CR Filadelfo, CW Erthal, VA Silva

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O diagnóstico da leucemia mieloide aguda (LMA) usualmente começa através da avaliação da morfologia. Classicamente, os mieloblastos são células de grande tamanho, com elevada relação núcleo-citoplasmática, cromatina frouxa e presença de nucléolos proeminentes. O citoplasma é escasso, mas costuma mostrar a presença de grânulos, e por vezes, podem ser vistos os característicos “bastonetes de Auer”. A avaliação morfológica, entretanto, nem sempre é tão clara, e pode representar um desafio diagnóstico. Dessa maneira, trazemos para discussão o caso de um paciente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), com apresentação morfológica atípica. **Relato de caso:** Paciente diabético e coronariopata, de 75 anos, com diagnóstico há quatro anos de neoplasia mielodisplásica com excesso de blastos tipo 1, de risco intermediário (IPSS risco intermediário 1), com deleção do 20q em cariótipo. Desde o diagnóstico vinha se mantendo em tratamento ambulatorial com eritropoetina, sem necessidade transfusional ou infecções recorrentes. Em maio de 2024, contudo, evolui, em hemograma de rotina, com surgimento de linfocitose persistente em sangue periférico (leucócitos 10.000/mm³, sendo 7.300/mm³ linfócitos). O esfregaço de sangue periférico revelou 60% de células de médio tamanho, alta relação núcleo-citoplasma, poucos grânulos finos, com cromatina nuclear anormal (áreas escuras de cromatina separadas por zonas claras) e nucléolos imperceptíveis, levantando a hipótese de Leucemia Linfocítica Crônica (LLC). A imunofenotipagem de sangue periférico, contudo, evidenciou 58,3% de células da amostra demonstrando positividade significativa para: CD4+/ CD5/ CD7 +++/ CD11b +/ CD13 ++/ CD15 +, par/ CD33 ++/ CD34/ CD38 ++, heterogêneo/ CD45 +/ CD117/ CD200 +. A pesquisa do CD2/ CD3 citop/ CD8/ CD10/ CD14/ CD15/ CD19/ CD20/ CD22/ CD23/ CD56/ CD64/ CD79a citop/ CD79b/ HLA-DR/ IgM citop/ IREM-2/ Kappa/ Lambda/ Mieloperoxidase citop/ TdT resultou negativa. O resultado, portanto, é compatível com Leucemia Mieloide Aguda. Em