

ATTR decorre do depósito de transtirretina; pode ser dividida em hereditária ou tipo selvagem. **Conclusão:** Amiloidose é doença incomum, ainda subdiagnosticada devido à baixa suspeição clínica, à complexidade dos fenótipos e ao diagnóstico desafiador. A abordagem multidisciplinar facilita o diagnóstico, tratamento e seguimento, com melhoras nos desfechos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.324>

ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE HIBRIDIZAÇÃO IN SITU POR FLUORESCÊNCIA E CARIÓTIPO EM PACIENTES COM MIELOMA MÚLTIPLO E A IMPORTÂNCIA DE AMBAS AS PESQUISAS

JSAD Santos, MESLM Zorovich, CMDS Martins, BD Geraldo, EO Chagas, NC Rodrigues, ADSB Perazzio, MLLF Chauffaille

Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O mieloma múltiplo (MM) é neoplasia de plasmócitos monoclonais que possui alterações citogenéticas e moleculares complexas representando uma marca registrada da doença. Os achados citogenéticos podem apresentar tanto alterações numéricas quanto estruturais, envolvendo principalmente o gene IGH. Critérios genéticos são usados na estratificação de risco dos pacientes e podem ser detectados pelo cariótipo convencional e/ou por hibridização in situ por fluorescência (FISH). **Objetivo:** Analisar 20 pacientes diagnosticados com MM e relatar a importância dos resultados encontrados na FISH e o cariótipo para estratificação prognóstica. **Metodologia:** Foram feitas as pesquisas dos genes por sondas fluorescentes para detectar trisomias, deleções, translocações e rearranjos envolvendo vários genes, como o IGH e o MYB, além de alterações dos cromossomos 1, 13 e 17. Já cariótipo foi feito pela análise de metáfases obtidas pela divisão de plasmócitos. **Resultado:** Um (5%) paciente apresentou normalidade tanto na FISH quanto no cariótipo; 15 (75%) apresentaram alterações somente na FISH e quatro (20%) apresentaram alterações em ambas as técnicas, porém o cariótipo demonstrou alterações adicionais àquelas detectadas pela FISH. **Conclusão:** A FISH forneceu dados relevantes em 95% dos casos, através de informações objetivas em relação aos rearranjos definidos como pertinentes para a estratificação de prognóstico. Já o cariótipo obtido da divisão dos plasmócitos neoplásicos, forneceu dados relevantes e complementares à FISH em 20% dos casos. Ambos os métodos são importantes e pode-se, por meio deles, observar resultados complementares. Enquanto a FISH pesquisa alterações, muitas vezes não visíveis pelo cariótipo, este último só detecta alterações se o plasmócito neoplásico estiver altamente proliferante. Ambas as técnicas devem ser realizadas sempre que possível, visando a obtenção de informações significativas na estratificação de prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.325>

ANÁLISE GENÉTICA E R-ISS EM PORTADORES DE MIELOMA MÚLTIPLO CANDIDATOS A TRATAMENTO INTENSIVO: ESTUDO UNICÊNTRICO.

MG Cordeiro^{a,b}, MD Jacomassi^a, AM Leal^a, PBF Pinotti^a, EA Ramos^a, V Rocha^a, GA Martinez^a, EDRP Velloso^{a,b}

^a Serviço de Hematologia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^b Sociedade Beneficente Israelita Brasileira, Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP, Brasil

Objetivos: Realizar análise citogenética convencional e molecular de portadores de mieloma múltiplo ao diagnóstico, candidatos a tratamento intensivo, descrever suas características clínicas, laboratoriais e estratificá-los de acordo com R-ISS e mSMART 3.0. **Materiais e métodos:** Analisados 31 pacientes com mieloma múltiplo (MM) diagnosticados entre 2019 a 2021 no ICESP/HCFMUSP, sem tratamento prévio (CAAE: 18570019.4.0000.0068). Foram realizados estudos genéticos de medula óssea por cariótipo banda G e painel de iFISH com células CD138+ selecionadas (sorting magnético) utilizando sondas para amplificação CKS1B, deleção RB1 e TP53, rearranjos FGFR3-IGH, IGH-MAF (em casos com rearranjo IGH, o painel incluía IGH-CCND1 e IGH-MAFB). Os dados foram coletados através de sistemas de registro hospitalar e armazenados em banco de dados (REDCap). Todas as análises genéticas foram realizadas por ao menos dois analistas experientes e foi utilizado o critério mSMART 3.0 para classificação de MM em *standard risk* ou alto risco, incluindo *double/triple hit*. **Resultados:** 31 pacientes; sexo masculino (58,1%); idade mediana de 60 anos (34,3 – 80,1); branco (55%); ECOG 3-4 (29,2%), subtipo IgG kappa (32,3%), IgA kappa (12,9%), cadeia leve livre (CLL) kappa (6,5%); plasmocitose medular >60% (41,9%); CLL envolvida/não envolvida ≥ 100 (38,1%), proteína monoclonal sérica com mediana 3,7 g/dL (0,1–12,6), CaT >11 mg/dL (28,6%); creatinina >2 mg/dL (29%), Hb <10 g/dL (61,3%); fraturas (90,3%); lesões osteolíticas (96,7%); compressão medular (70%); plasmocitoma ósseo (66,7%); ISS I (19,4%), ISS II (32,3%), ISS III (48,4%). Cariótipo com ausência de metáfases 8/31 (25,8%), alterados 7/23 (30,4%) sendo 6 casos hiperdiploides. As anormalidades mais detectadas no iFISH foram: ganho do CKS1B 11/30 (36,4%) com ≥ 4 cópias em 8 casos, deleção do gene RB1 12/28 (42,8%), deleção do gene TP53 3/27 (11,1%), rearranjo CCND1-IGH 4/25 (16%), IGH-MAF 1/23 (4,3%). De acordo com o mSMART 3.0 foram classificados como alto risco 54,1%, sendo destes 23% *double hit*. A classificação R-ISS mostrou: R-ISS I 3,7%, R-ISS II 48,1% e R-ISS III 48,1%. Os pacientes classificados como alto risco e *standard* apresentaram respectivamente: CLL envolvida/não envolvida ≥ 100 em 42,8% vs 18,2%, creatinina >2 mg/dL em 30,8% vs 9,1% e Hb < 10 g/dL em 76,9% vs 36,4%. **Discussão e conclusão:** Estes dados preliminares mostram que as alterações genéticas mais encontradas nesta casuística (ganho CKS1B, deleção RB1 e rearranjo IGH-CCND1 são semelhantes à literatura. Por outro lado, a taxa de 48,1% de MM de alto risco (R-ISS III) parece superior a descrita em

