

DIAGNÓSTICO DE PROLIFERAÇÃO DE CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES MADURAS ASSOCIADA A NEOPLASIA MIELOIDE POR IMUNOFENOTIPAGEM POR CITOMETRIA DE FLUXO: RELATO DE CASO

MS Vieira, NA Marcondes, LS Martínez, FB Buttow, DCS Baranzelli, FB Fernandes

Laboratório Zanol, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A proliferação de células dendríticas plasmocitoides maduras (MPDCP) associada a neoplasia mieloide é uma proliferação clonal de células dendríticas plasmocitoides (pDCs) no contexto de neoplasias mieloproliferativas e mielodisplásicas, descrita como uma entidade a parte na 5ª edição da classificação da OMS de tumores hematopoiéticos e linfoides. Ocorre predominantemente em homens na média de idade de 69-72 anos, podendo apresentar manifestação cutânea. Seu diagnóstico por imunofenotipagem por citometria de fluxo (ICF) depende da identificação de $\geq 2\%$ de pDCs maduras na medula óssea (MO) e/ou sangue periférico, com expressão de CD123 e CD303, ausência de CD11c e expressão fraca ou ausente de CD56. A perda ou expressão aberrante de marcadores de diferentes linhagens é comum, caracterizando um imunofenótipo bastante variável. **Objetivos:** Relatar casos de pacientes com MPDCP associada a neoplasia mieloide identificada por imunofenotipagem por citometria de fluxo. **Relato de caso 1:** Paciente masculino, 82 anos, com pancitopenia. O medulograma foi compatível com síndrome mielodisplásica com excesso de blastos 1 (SMD-EB-1). A ICF de MO identificou população anormal (cerca de 4,2% do total de eventos) com expressão fraca de CD34, CD4 e CD45 e ausência de CD117 e CD56. Marcações adicionais revelaram expressão de HLA-DR, TCL1 citoplasmático e CD123, compatível com células dendríticas plasmocitoides maduras com expressão anormal de marcadores, que, associado ao medulograma, cumpre os critérios diagnósticos para MPDCP associada a neoplasia mieloide. **Relato de caso 2:** Paciente masculino, 77 anos, com histórico de mielodisplasia e suspeita de evolução para mielofibrose. O medulograma foi compatível SMD-EB-1 e a ICF de MO identificou população de cerca de 3,6% dos eventos com expressão fraca de CD4 e CD45 e parcial de CD10 e CD38; e ausência de CD56, CD34, CD117, CD3 e CD5. Marcações adicionais mostraram a expressão de HLA-DR, TCL1 fraco, CD123, CD7 parcial e CD2 parcial; e ausência de expressão de CD11c. Os achados do medulograma em conjunto com imunofenotipagem foram compatíveis com MPDCP associada a neoplasia mieloide. **Discussão e conclusão:** Diferentes hipóteses foram levantadas no caso 1 em relação à população anormal identificada, levando a marcações adicionais sob as suspeitas de basófilos com expressão inespecífica de CD4 e CD34, de células mieloides imaturas com imunofenótipo anormal ou de células de linhagem monocítica imaturas, descartadas pela expressão dos marcadores testados. Na semana seguinte, recebemos o caso 2. Por se tratar de um imunofenótipo com características semelhantes ao caso anterior, a primeira hipótese foi de pDCs, que se confirmou com marcações extras. A conclusão do exame no caso 1 foi consideravelmente mais desafiadora que no caso 2, necessitando a investigação de mais marcadores para excluir as hipóteses

formuladas. Isso demonstra que conhecer o imunofenótipo da MPDCP é útil para identificá-la com maior facilidade, possibilitando assim um correto diagnóstico, bem como permitindo redução de custos com marcações desnecessárias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.337>

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DE LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA COM UMA TRANSLOCAÇÃO RARA VARIANTE: RELATO DE CASO

MS Vieira^a, NA Marcondes^a, LS Martínez^a, FB Buttow^a, DCS Baranzelli^a, FB Fernandes^a, LLA Silva^b, BM Ribeiro^b

^a Laboratório Zanol, Porto Alegre, RS, Brasil

^b Hospital São Lucas, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A leucemia promielocítica aguda (LPA) corresponde a 5-8% das leucemias mieloide agudas (LMA) e é caracterizada pela proliferação de promielócitos anormais na medula óssea (MO) e/ou sangue periférico (SP) e alterações cromossômicas estruturais envolvendo gene RARA. O gene de fusão PML/RARA é o mais frequente, porém, cerca de 5% das LPA possuem fusão com outro gene que não o PML, nestes casos denominada LPA com uma translocação RARA variante. Morfologicamente, a LPA pode apresentar-se como sua variante hipergranular ou hipogranular. Bastões de Auer costumam ser visualizados, especialmente na LPA hipergranular. O imunofenótipo é caracterizado pela expressão de MPO citoplasmático, CD13, CD33 e CD117 e ausência de CD34 e HLA-DR. A expressão de CD34 é presente em cerca de 20-30% das LPA e está associada à expressão de CD2 e isoforma bcr-3. Outros marcadores são expressos infrequentemente. **Objetivo:** Relatar caso de LPA com fusão do gene ZBTB16/RARA expressando imunofenótipo característico de leucemia monocítica aguda e morfologia hipogranular. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 41 anos, hígida previamente e com dor abdominal há cerca de 2 semanas, internada por suspeita de leucemia aguda. Os exames mostraram anemia (Hb:7,1 g/dL), plaquetopenia (95.000/ μ L), leucocitose (110.100/ μ L) e 51% de blastos no SP, com fibrinogênio e provas de coagulação inalterados. Foram identificados 88,5% de blastos sem granulações grosseiras no medulograma e cerca de 90% de população anormal dentre o total de eventos na imunofenotipagem por citometria de fluxo de MO, expressando MPO citoplasmático heterogêneo, CD45, CD13, CD33 forte, CD34, CD117 parcial e fraco, CD38 e CD64; e expressão variável de CD14, CD11b, HLA-DR, CD36, CD15 e CD65, achados sugestivos de leucemia monocítica aguda. Iniciou-se protocolo de quimioterapia 7+3, porém paciente evoluiu em período de nadir com quadro de neutropenia febril e aspergilose angioinvasiva, sendo internada em unidade intensiva. Neste momento, o cariótipo revelou a translocação (11;17)(q23;q21), resultado da fusão do gene ZBTB16/RARA, consistente com o diagnóstico de LPA na forma variante. A paciente recuperou as contagens, porém por instabilidade hemodinâmica aguardou melhora