

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA E LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA NPM1 MUTADO. RELATO DE CASO

MJL Watanabe, EX Souto, MS Passaro, LC Bento,
FAS Amante, NS Bacal

*Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Albert
Einstein, São Paulo, SP, Brasil*

Introdução: A leucemia promielocítica aguda (LPA) é um subtipo de leucemia mieloide aguda (LMA) caracterizada pelo rearranjo cromossômico que resulta na translocação t(15;17), esta envolve a troca de material genético entre os cromossomos, fundindo o gene PML (localizado no cromossomo 15) com o gene RARA (localizado no cromossomo 17), resultando na formação do gene de fusão PML-RARA. **Objetivo(s):** O objetivo desse relato é apresentar um caso clínico em que paciente foi encaminhada com hipótese diagnóstica (HD) de LPA, devido ao quadro clínico inicial, porém a morfologia e os marcadores moleculares foram compatíveis com LMA NPM1 que é um importante diagnóstico diferencial com abordagem terapêutica diversa. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 60 anos, apresentando fadiga, petéquias e linfadenopatia, com exames laboratoriais evidenciando Hb 7,6 g/dL, Ht 23,6%, leucócitos 80.240/ μ L, blastos 95%, plaquetas 11.000/uL. Solicitado mielograma, que mostrou 94,5% de células blásticas. Foi realizada análise morfológica, imunofenotípica e molecular da medula óssea. **Resultados:** A citomorfologia evidenciou blastos de morfologia “cup-like”, a imunofenotipagem por citometria de fluxo: expressão de CD11c, CD13, CD33, CD38, CD71, CD117, CD123, cyMPOe ausência de expressão de CD34 e HLA-DR. PCR para PML/RARA negativo. Citogenética: 46,XX. Painel mieloide com presença das variantes nos genes FLT3-ITD, IDH2 e NPM1. **Conclusão:** A presença de mutação em NPM1 define o subtipo de LMA “Leucemia mieloide aguda com NPM1 mutado” de acordo com a classificação OMS 2022, esta, na ausência de mutação de FLT3, indica melhor prognóstico, em co-ocorrência confere prognóstico intermediário. O gene IDH2, é útil para a indicação de terapia alvo com o inibidor de IDH2 (Enasidenib) nos casos refratários e recidivados. Dessa forma, é possível concluir, a importância da integração entre os métodos diagnósticos nas neoplasias oncohematológicas, para o diagnóstico correto, estratificação de risco e escolha terapêutica, melhorando as taxas de sobrevida e cura.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.330>

RELATO DE CASO: HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA

LV Calderan, AC Molon, L Dossin, MFL Pezzi,
AH Schuck, TS Hahn, LM Lorenzini, BK Losch,
EW Silva

*Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul,
RS, Brasil*

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é um distúrbio adquirido raro, caracterizado por hemólise

intravascular crônica como manifestação clínica primária e morbidades que incluem anemia, trombose, insuficiência renal, hipertensão pulmonar e insuficiência da medula óssea. **Objetivos:** Relatar um caso de diagnóstico de Hemoglobinúria Paroxística noturna em paciente com histórico de anemia hemolítica crônica. **Relato de caso:** Paciente masculino, 28 anos, previamente hígido, encaminhado ao serviço de Hematologia da Universidade de Caxias do Sul por anemia hemolítica crônica, com sintomas de fadiga, dispnéia aos médios esforços e icterícia. No início do acompanhamento paciente apresentava anemia com valores altos de reticulócitos, LDH e bilirrubinas, além de coombs negativos, sendo realizado teste terapêutico com Azatioprina e prednisona. Paciente persistiu com quadro de hemólise e fadiga ao longo do acompanhamento, quando foi solicitado imunofenotipagem de medula óssea que obteve resultado normal, sem sinal de mielodisplasia. Durante esse período, o paciente foi internado com hematêmese e hematúria, necessitando de suporte transfusional. Após essa última internação foi solicitado citometria de fluxo, a qual evidenciou 46,7% das hemácias, 77,7% dos neutrófilos e 83,4% dos monócitos com ausência de CD55, confirmando o diagnóstico de HPN. A partir desse momento, foi iniciado processo para realização do tratamento com Eculizumab. Durante todo o seguimento, não houve eventos trombóticos e nem evidência de outras citopenias, apenas episódio de coledocolitíase, sendo encaminhado para equipe de cirurgia para realização de colecistectomia. **Discussão:** A HPN é uma patologia hematológica rara e potencialmente fatal devido a hemólise, propensão a coagulação e falência da medula óssea. É caracterizada pelo desenvolvimento de mutações somáticas nas células tronco hematopoética e perda de função do gene fosfatidilinositol glicano classe A (PIG-A), necessário para a biossíntese de âncoras de glicosilfosfatidilinositol (GPI), o que, por fim, leva a deficiência de CD55 e CD59 na membrana celular, sendo então, reconhecido e destruído pelo sistema do complemento. Consequentemente, os pacientes com HPN se manifestam com hemólise intravascular crônica, acarretando sintomas de anemia, trombose (normalmente em locais atípicos, como veias mesentéricas ou hepáticas) e também sintomas inespecíficos associados à distonia de músculo liso, causando dor abdominal, disfunção erétil, insuficiência renal ou hipertensão pulmonar. A HPN pode se apresentar de forma isolada ou ainda associada à anemia aplástica e às síndromes mielodisplásicas. O diagnóstico de HPN é feito através da citometria de fluxo, evidenciando células com deficiência de CD55 e CD59 em sua membrana. Em relação ao tratamento, os inibidores do complemento que têm como alvo o complemento terminal são o tratamento de escolha para a HPN. O eculizumabe é um exemplo e constitui um dos principais tratamentos para a doença. **Conclusão:** Apesar da HPN ser uma patologia rara, ela deve ser investigada e descartada naqueles pacientes com anemia hemolítica crônica não autoimune refratários, visto que pode ser potencialmente fatal ao paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.331>