

Hyper-CVD e Dauno-FLAG, após sucessivas recaídas. Após a quinta linha de tratamento, foi submetido ao transplante alogênico de medula óssea. Apresentou nova recaída da doença após 5 meses, com mielograma evidenciando 63% de blastos de características mieloide, confirmando uma leucemia mieloide aguda. Na análise citogenética: 51XY, der(8;22)(q10;q10), +9, +9(del9)(q12)x2, der(11;17)(q10;q10), +12, +13, +19, +21, -22[15]/51, idem, inv(3)(p13q21)[4]/46, XY[1]. Atualmente paciente encontra-se em tratamento com Azacitidina e Venetoclax. **Discussão:** A translocação 8p11.2, que origina a Neoplasia mieloide/linfóide com rearranjo FGFR1, é rara e pouco descrita na literatura. Estudos sugerem uma prevalência em torno de 0,06%. A translocação t(8;22)(p11.2; q11.2;) leva a expressão gênica do BCR-FGFR1, associada de forma rara à leucemia linfoblástica aguda, como do paciente relatado. O mesmo evoluiu com leucemia mieloide aguda após cinco meses de remissão da LLA pós transplante alogênico. Manteve a translocação associado a um cariótipo complexo, como descrito em outros relatos de caso. A possibilidade de mudança de linhagem, como ocorrido, se baseia na teoria da permanência de uma célula progenitora mieloide/linfóide e que pode ser alvo do BCR-FGFR1. **Conclusão:** A leucemia linfoblástica aguda de células B causada pelo rearranjo FGFR1 é uma entidade rara e pouco relatada na literatura. A transformação de linhagem para leucemia mieloide aguda pode ser explicada pela teoria da permanência da célula progenitora mieloide que é alvo do BCR-FGFR1.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.613>

NESTED-PCR VS RT-QPCR: UMA COMPARAÇÃO DA SENSIBILIDADE NA DETECÇÃO DE ALTERAÇÕES GENÉTICAS EM PACIENTES COM LEUCEMIAS AGUDAS

FMCP Pessoa^a, IV Barreto^a, RB Gadelha^a, CB Machado^a, BMD Nogueira^a, AKC Machado^a, RM Ribeiro^b, MEA Moraes^a, MOM Filho^a, CA Moreira-Nunes^a

^a Laboratório de Farmacogenética, Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Fármacos (NPDM), Departamento de Fisiologia e Farmacologia, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^b Departamento de Hematologia, Hospital Geral de Fortaleza (HGF), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivo: Diante da importância da detecção de alterações genéticas em pacientes com leucemias, o objetivo desse estudo foi comparar a sensibilidade das técnicas Nested-PCR e RT-qPCR na detecção de alterações genéticas em pacientes portadores de leucemias agudas. Metodologia: Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (nº 4.798.575), este estudo incluiu amostras de sangue periférico e medula óssea de 117 pacientes atendidos no Hospital Geral

de Fortaleza (HGF). Após a obtenção dos respectivos diagnósticos de leucemia mieloide aguda e leucemia linfoblástica aguda, todas as amostras foram submetidas a análises qualitativas através da técnica de Nested-PCR e de expressão quantitativa através da técnica de RT-qPCR. Os pacientes com LMA foram submetidos à análise das seguintes alterações: FLT3-ITD, RUNX1::RUNX1T1, CBFβ::MYH11 e PML::RARA, enquanto foram pesquisadas as fusões BCR::ABL1, TCF3::PBX1, KMT2A::AFF1, ETV6::RUNX1 e SIL::TAL1 nas amostras dos pacientes com LLA. **Resultados:** Ao longo do estudo, foram diagnosticados 77 pacientes com Leucemia Mieloide Aguda (LMA) e 40 com Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), dos quais 35 correspondiam ao tipo B e 5 ao tipo T. Entre os 77 pacientes com LMA, foram detectados 4 pacientes com a mutação FLT3-ITD, 7 pacientes com a translocação RUNX1::RUNX1T1, 10 pacientes com a translocação PML::RARA e 1 paciente com a translocação CBFβ::MYH11. A presença dessas alterações não foi detectada através da técnica Nested-PCR, porém foi possível realizar essa identificação através do método de RT-qPCR. Já entre os 40 pacientes portadores de LLA, observou-se a presença de 24 pacientes com a translocação BCR::ABL1 e 3 pacientes com a translocação TCF3::PBX1, através da metodologia RT-qPCR. Diferentemente das análises realizadas nas amostras de LMA, foi possível identificar a formação de bandas na pesquisa pelas fusões nas amostras de LLA. Entretanto, a alteração TCF3::PBX1 foi detectada pela Nested-PCR apenas em amostras de medula óssea dos pacientes, mesmo apresentando alta leucometria e taxas acima de 20% de blastos circulantes em sangue periférico. **Discussão:** O presente estudo demonstrou que a técnica de RT-qPCR apresentou uma sensibilidade maior em comparação à técnica de Nested-PCR no momento do diagnóstico das amostras de leucemias agudas estudadas. Isso também foi visto em outros trabalhos que demonstraram que a metodologia de RT-qPCR é mais sensível e rápida na detecção de diversas doenças quando comparada à Nested-PCR. A literatura traz resultados controversos em relação à Nested-PCR, já que alguns autores determinaram essa metodologia como um método confiável e com alta sensibilidade para o diagnóstico de diversas doenças, enquanto outros pesquisadores indicam a utilização de métodos mais eficientes como a RT-qPCR. No geral, a utilização da técnica Nested-PCR aparenta ser mais indicada em casos que o diagnóstico por PCR convencional simples não é o suficiente. **Conclusão:** Portanto, o estudo demonstrou que a técnica de RT-qPCR apresentou uma sensibilidade maior em comparação à técnica de Nested-PCR no momento do diagnóstico das amostras de leucemias agudas estudadas. A técnica de RT-qPCR se mostrou muito eficiente para o diagnóstico rápido e sensível de alterações genéticas em ambos os tipos de amostras analisadas no estudo, caracterizando uma grande vantagem, já que deixa de exigir coletas invasivas de medula óssea.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.614>