

considerados estatisticamente significantes. As análises de sobrevida foram realizadas utilizando o método de Kaplan-Meier e as diferenças entre os grupos foram comparadas pelo teste de log-rank ($<0,10$). **Resultados:** Foram incluídos 125 pacientes do TARGET que foram agrupados em IKZF1plus (12,8%), IKZF1del (9,6%) ou IKZF1selvagem (78,4%). A análise de expressão diferencial mostrou que os genes que codificam proteínas de membrana mais associados ao grupo IKZF1plus são: KCNA5, GREB1, EPOR, SDK1 e PTPRB. Foram caracterizados, 60 pacientes do nosso laboratório (GenLAB). A frequência de pacientes agrupados como IKZF1plus, IKZF1del e IKZF1selvagem foi 33,3% em todos os grupos. Em relação aos pacientes IKZF1del, 81,8% dos pacientes foram categorizados com risco prognóstico alto e não houve diferença em relação ao sexo nos três grupos de IKZF1. Observamos que o gene KCNA5 apresentou-se mais expresso no grupo IKZF1plus quando comparado ao grupo IKZF1del ($p=0,038$) e IKZF1selvagem ($p=0,001$). Por outro lado, o gene GREB1 apresentou-se menos expresso no grupo IKZF1plus quando comparado ao grupo IKZF1del ($p=0,052$) e IKZF1selvagem ($p=0,008$). Esses resultados corroboram com os resultados vistos pelo DESeq2 na série de casos de descoberta TARGET. Entretanto, não observamos significância estatística ao analisarmos a expressão dos genes PTPRB, SDK1 e EPOR nos grupos de IKZF1. Através de MLPA digital observamos uma alta frequência de deleções no gene VPREB1 (22q11.22) no grupo IKZF1plus comparado a IKZF1del não plus e IKZF1selvagem. Deleções em CD200 (3q13.3) também foram mais frequentes em pacientes IKZF1plus do que em IKZF1não-plus e IKZF1selvagem. Não observamos diferenças na sobrevida global entre os grupos. **Conclusão:** Estes resultados nos permitiram: identificar um painel de genes diferencialmente expressos na série de casos TARGET entre os diferentes grupos de IKZF1; verificar que os níveis de expressão dos genes KCNA5 e GREB1 observados na série de caso GenLAB validam com os resultados observados pela DESeq2 na série de casos TARGET e que deleções em VPREB1 são recorrentes, especialmente em pacientes IKZF1plus, sendo um biomarcador extremamente relevante para auxiliar na estratificação de risco terapêutico para pacientes IKZF1plus.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.616>

KINETICS OF MINIMAL RESIDUAL DISEASE BEFORE AND AFTER HEMATOPOIETIC CELL TRANSPLANTATION

AP Azambuja, Y Schluga, JLP Justus,
MP Beltrame, M Malvezzi, VAM Funke,
R Pasquini, CMS Bonfim

Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba,
Brazil

Introduction: Minimal residual disease (MRD) detected before and after hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) is associated with poor outcomes in high-risk acute leukemia. This study prospectively evaluates the impact of MRD

accessed by multiparameter flow cytometry (MFC) in a reference hospital in southern Brazil. **Methods:** Prospective analysis of 67 consecutive patients transplanted between 2019/Jun and 2022/Jun, with high-sensitive MFC analysis in the month before HSCT. Pre-transplant MRD was negative (MRD-) in 34 (50.7%) and positive (MRD+) in 33 (49.3%) patients (14 ALL and 18 AML). Posttransplant MRD evaluation showed MRD+ in five patients at d30 (5/26, 19.2%), two (2/23, 8.7%) at d60 and 5 (5/57, 8.8%) at d100. **Results:** There were no differences concerning pretransplant variables between positive and negative MRD pre-HSCT groups. Considering alive patients at d100: Pre-HSCT MRD negative versus posttransplant kinetic: Considering patients available at d100 ($n=57$) in relation to pre-transplant MRD status, almost half ($n=30/57$, 52.6%) had negative MRD both before and after transplantation. Two AML patients MRD negative became positive and subsequently relapsed, at d488 and d426. Both patients had AML with negative CD34, but this LAIP was not known prior to relapse. Pre-HSCT MRD positive versus posttransplant kinetic: In relation to the 27 patients with positive disease before transplantation who were alive at d100 ($n=27/35$, 77.1%), the majority ($n=22/27$, 81.5%) became MRD negative, suggesting minimal residual disease clearance in response to treatment. Four patients MRD+ relapsed within the first year after transplantation (d117, d136, d168 and d347) and two other two patients relapsed on d405 and d744. Cumulative incidence of relapse in total cohort was 11.4%, NRM was 22.4% and probabilities of EFS and OS were 64.2% and 70.4%, respectively. MRD positivity before transplantation was associated with decreased OS (88.2% versus 51.5%, $p=0.001$) and EFS (82.4% versus 45.5%, $p=0.001$), but relapse was not different (5.9% vs 18.2%, $p=0.036$); non-relapse mortality was 8.8% vs 36.4% ($p=0.003$). Extended follow-up showed a high risk of disease relapse in AML MRD+ subgroup (EFS 78.6% vs 36.8%, $p<0.001$, and OS 92.9% vs 47.4%, $p=0.001$), and this was associated to MRD positivity at d100. MRD analysis before transplantation had a high sensitivity (75%) in predicting survival, while MRD positivity at d100 was more specific in predicting subsequent relapse (90.5%) in this cohort. **Conclusion:** A highly sensitive assessment of MRD before HSCT in a real-life setting allowed the correct identification of patients with poor prognosis. Moreover, the persistence of MRD after transplantation identified patients at risk of relapse.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.617>

SARCOMA MIELOIDE COM APRESENTAÇÃO DE MASSA MEDIASTINAL: RELATO DE CASO

ASA Silva, MESE Sá, MFH Costa, JO Vieira,
MCDM Cahu, VECB Dantas, ACC Lopes,
AQMS Aroucha, MP Cesar, MC Araújo

Instituto de Medicina Integral Professor Fernando
Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: O sarcoma mieloide (SM) é uma doença rara, caracterizada por uma massa tumoral extramedular de blastos

mieloides, com apresentação clínica variável e diagnóstico realizado com análise histopatológica da lesão. O tratamento geralmente é feito como na leucemia mieloide aguda, com quimioterapia, e às vezes radioterapia na massa tumoral.

Relato: Paciente do sexo masculino, 33 anos, com queixas de tosse seca, dor torácica, dispneia e febre, sem perda ponderal associada. Buscou serviço de emergência, realizando radiografia de tórax que evidenciava derrame pleural, sendo admitido para elucidação diagnóstica e início de antibioticoterapia empírica. Durante a investigação, realizou tomografias de tórax e abdome, sendo identificada massa mediastinal, de densidade sólida e heterogênea, com realce pelo meio de contraste no mediastino anterior, medindo 4,5 x 2,2 cm em região retroesternal. Após biópsia, histopatológico concluiu neoplasia maligna hematomieloide, formada por células de tamanho intermediário, com núcleos irregulares e citoplasma escasso, em um padrão nodular, com invasão de tecido adiposo, notando-se mitoses frequentes. Estudo de fragmento da pleura parietal indicou achado compatível, com neoplasia maligna hematomieloide, formada por células de tamanho intermediário, com núcleos irregulares e citoplasma escasso, em um padrão difuso, invadindo tecido fibroadiposo. Análise imuno-histoquímica foi positiva para CD45, mieloperoxidase, CD34, CD43, CD68 (multifocal) e Ki-67 75%, com negatividade para CD3, CD20, CD30, CD138, PAX5, CD10, CD2, CD4, CD8, CD1a, CD79a, MUM1, CD21, CD5, TdT e CD56. Além do citado, também havia trombose de veia jugular esquerda e síndrome de veia cava superior. Após definição diagnóstica, foi transferido para serviço de hematologia para tratamento da neoplasia, onde foi realizada biópsia de medula óssea, com celularidade global média de 80%, série mieloide apresentando predomínio de formas hipossegmentadas exibindo sinais morfológicos de imaturidade, podendo corresponder a blastos, série eritroide de difícil identificação, demonstrando aparente hipocelularidade em relação à série mieloide. Série megacariocítica expressava predomínio de formas pequenas e hipolobuladas, com fraca tendência à agregação. Medula óssea hiper celular para a faixa etária, às custas da série mieloide com aparente excesso de blastos; sorologias virais com positividade para infecção crônica por hepatite B; citogenética sem alterações. Foi iniciado entecavir previamente ao início da quimioterapia. Após realizados os esquemas de indução (protocolo 3+7) e consolidação (altas doses de citarabina) para leucemia mieloide aguda, o paciente seguiu com remissão, sendo encaminhado para transplante alogênico, aparentado, na mesma instituição. Atualmente, encontra-se bem clinicamente, em remissão e em seguimento ambulatorial. **Discussão/Conclusão:** trata-se de um caso raro e com terapia bem sucedida, cuja literatura científica vigente indica como melhor abordagem a utilização dos protocolos de leucemia mieloide aguda, bem como transplante alogênico, na remissão. Em paralelo, fato pouco esclarecido é a característica fisiopatogênica dessa forma de apresentação da doença, tanto por sua raridade quanto pelo entendimento incompleto de suas características e determinantes genéticos.

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DAS LEUCEMIAS AGUDAS NO RIO GRANDE DO NORTE

GRL Feitosa^a, LMSD Santos^a, RDA Soares^{a,b}, LVLE Silva^a, MCFD Santos^b, MFLD Santos^a, MEM Moreira^a, TMM Oliveira^b

^a Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

^b Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL), Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

Introdução/Objetivo: A leucemia é uma doença maligna dos glóbulos brancos e tem sua origem, na maioria das vezes, desconhecida. Tem como principal característica o acúmulo de blastos anormais na medula óssea, que terminam por substituir as células sanguíneas normalmente presentes. São divididas em agudas e crônicas; e, no geral, as leucemias agudas apresentam uma evolução muito rápida, o que torna necessário o diagnóstico precoce e o tratamento rápido. Logo, solicitar o hemograma com análise do esfregaço sanguíneo, com base nos sintomas clínicos, é caracterizado como passo inicial para diagnóstico. Ademais, objetivou-se descrever as características laboratoriais e determinar o perfil do sangue periférico para sugerir exames de medula óssea e direcionar o tratamento. **Material e métodos:** Foram analisados perfis laboratoriais, incluindo o hemograma, de 98 pacientes diagnosticados com Leucemia Aguda no estado do Rio Grande do Norte no período de janeiro de 2020 a julho de 2023 a partir de informações coletadas em prontuários nos maiores hospitais do estado. **Resultado:** Dentre os 98 pacientes diagnosticados, 90% adultos, foi demonstrado uma hemoglobina de, em média, 8,3 g/dL; leucócitos 19.200 mm³; plaquetas 41.300 mm³. No ensaio, o subtipo mais frequente foi a Leucemia Mieloide Aguda (LMA) com 64,7% dos casos analisados, seguido da linhagem LLA-B com 18,9%; Em menor frequência apresentadas estão o subtipo Leucemia Aguda Promielocítica (LPA) com 10,8% acompanhado da LLA-T com 5,3% da amostragem. **Discussão:** Na maioria das vezes, o diagnóstico das Leucemias Agudas inicia-se a partir de uma suspeita clínica e se baseia na avaliação do sangue periférico e da medula óssea. A partir dessa análise, foi evidenciada a importância de um acesso a exames simples, como o hemograma, para uma investigação de forma rápida. Embora a morfologia continue sendo fundamental para o diagnóstico, técnicas adicionais, incluindo imunofenotipagem, avaliação citogenética e estudos de genética molecular, são essenciais e, em alguns casos específicos, são ferramentas complementares obrigatórias. **Conclusão:** Assim, devido à rápida evolução da doença com prognóstico grave e agressivo, é de suma importância o diagnóstico na sua fase inicial. Dessa forma, os exames laboratoriais são o passo principal, após apresentação clínica do paciente, o hemograma bem como o mielograma, destacam-se por serem exames de baixo custo e por sua alta especificidade para além acompanhamento pré e pós-tratamento.