

Material e método: Foi utilizada plataforma de PCR digital da QIAGEN e ensaio TaqMan para a alteração L265P em MYD88. As amostras utilizadas na validação tinham resultado conhecido em teste de referência (sequenciamento SANGER ou de próxima geração - NGS). DNA sintéticos com e sem a variante foram misturados em diferentes proporções e submetidos às reações. O ensaio de PCR digital foi avaliado quanto à linearidade, sensibilidade, reprodutibilidade em 3 frequências alélicas diferentes, limite de detecção (LoD) e limite de branco (LoB). Resultado: O ensaio apresentou robustez e linearidade em todas as faixas de frequência alélica avaliadas. O teste se mostrou sensível, confirmando todas as alterações reportadas em teste de referência, e ainda detectando alterações em baixa frequência alélica (confirmado por método ortogonal) em amostras previamente consideradas selvagens pelo teste de referência. A reprodutibilidade teve coeficientes de variação dentro do esperado para cada faixa de frequência alélica tanto com amostras biológicas quanto com DNA sintético. A avaliação de LoB mostrou especificidade e permitiu definir um LoD de 0,5% de frequência alélica da variante L265P. **Discussão:** A detecção da variante MYD88 L265P é importante para o diagnóstico diferencial de Macroglobulinemia de Waldenström (MW) com outros subtipos de linfomas B que apresentam pico monoclonal IgM, ou que apresentam diferenciação plasmocítica. A presença da variante L265P é fortemente favorável ao diagnóstico de MW na presença de características clínicas e histológicas apropriadas. Além disso, a variante L265P serve como um biomarcador para resposta à terapia com inibidores de BTK (tirosina quinase de Bruton). As taxas de resposta para ibrutinibe em pacientes com MW com a variante MYD88 L265P de tipo selvagem são próximas de 100% no cenário de primeira linha de tratamento e acima de 90% no cenário recidivante/refratário. Principalmente por conta do acompanhamento de resposta, a detecção de frequências alélicas baixas por metodologia sensível é de suma importância. A PCR digital traz o benefício da alta sensibilidade comparada a qPCR e custo-efetividade comparada ao NGS. A estratégia se mostrou relevante mesmo em amostras ao diagnóstico, com baixa frequência alélica da variante, pois outras metodologias talvez não fossem capazes de identificar a alteração. **Conclusão:** O teste validado tem performance adequada tanto para o diagnóstico diferencial como para o acompanhamento do tratamento com inibidores de BTK e pode ser implementado na rotina de análises clínicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.695>

ENHANCING FOLLICULAR LYMPHOMA DIAGNOSIS WITH THE AID OF MEDTEST: AN INNOVATIVE CLINICAL TOOL

KAM Martins, FHB Souza, LR Augusto,
RB Magalhães, LAA Rodrigues, EBA Menezes,
PR Souza, RW Savio, SS Leal, MAAD Reis

HealthLAB, Centro Universitário de Belo Horizonte
(UniBH), Belo Horizonte, Brazil

Objectives: This study aims to present the assimilation process of a case of Follicular Lymphoma and its

diagnosis through structured clinical reasoning using a gamified platform called MEDTest, which features an easy-to-access and user-friendly decision tree software as a service. **Materials and Methods:** The MEDTest gaming platform, developed by academics and educators, with the capability to explore various medical areas, including Hematology and its subspecialties, served as the primary tool. The intention is to demonstrate how a decision tree, assimilating real clinical cases from the medical environment, can be constructed through the practice of clinical reasoning, developed through a game in a virtual environment. **Results:** Reference Case: G.S, a 57-year-old Caucasian male, presented with a complaint of weight loss of 15 kg in 3 months, lymphadenopathy, fatigue, and loss of appetite, with no significant changes in the physical examination. The utilization of MEDTest enabled the creation of a decision tree for the user team, simulating the medical team's approach to defining the patient's conduct and investigative plan. Based on the clinical presentation, laboratory tests, tomography, and inguinal lymph node biopsy were performed, resulting in the diagnosis of Grade I Follicular Lymphoma, a disease belonging to the complex group of Non-Hodgkin Lymphoma. **Discussion:** Users demonstrated acceptable performance during platform usage. Additionally, it was observed that the decision tree adequately addressed the complexity of the proposed clinical case, showing potential for use in studies, research, and activities for medical educators and students. MEDTest can assist in studying the recognition of various diseases, including neoplasms like Grade I Follicular Lymphoma (FL), as rapid and accurate diagnosis directly impacts patient prognosis. FL is characterized by being indolent, with a tendency to recur and progress over the years. Moreover, Follicular Lymphoma constitutes about 25% of all NHL cases in Western countries, especially in individuals aged 50 to 60 years. Patients with FL may be symptomatic or asymptomatic, and upon detection of suspicious nodules, an excisional lymph node biopsy is requested, providing a confirmatory diagnosis of the patient's health condition. Therapeutic approaches vary according to FL staging. For Grade I FL, watchful waiting is initially recommended, without any antineoplastic chemotherapy unless symptoms, tumor mass increase, or extranodal involvement occur. After the appearance of clinical manifestations, patients may benefit from radiotherapy and RCHOP chemotherapy. **Conclusion:** The importance of early analysis and treatment is emphasized to promote better prognosis and decrease complications throughout the disease course, such as infertility and secondary neoplasms. It is important to note that MEDTest is not intended as a consultation tool but rather aims to enhance the capacity of professionals to develop accurate clinical thinking from an academic standpoint. An additional benefit is that the decision tree has the ability to simulate complications, adding complexity to the cases.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.696>