

determined using internal quality control (IQC) (BCR::ABL1: 1%) in duplicates in 20 independent assays. **Results:** The singleplex and multiplex five-point standard curves for BCR and BCR::ABL1 were completely superposed (Spearman correlation, $p=0.003$). Comparisons in 100 samples revealed that BCR and BCR::ABL1 measurements were similar (paired t-test, $p=0.42$ and 0.07 , respectively) and that BCR::ABL1 IS% values were identical ($p=0.18$). Pairing was significantly effective for all determinations ($p < 0.0001$). The total coefficient of variation for internal quality control (IQC) was 25%, with a standard deviation of 0.36. Utilizing the multiplex test reduced the turnaround time (TAT) by 20%, allowing results to be released within 24 hours of sample reception. **Discussion:** As demonstrated, the combination of automated magnetic RNA extraction from 2mL of PB with the quantification of the BCR::ABL1 gene for patients under CML monitoring is an effective, fast, safe, and low-cost method. **Conclusion:** The integration of automated magnetic RNA extraction from 2mL of peripheral blood with multiplex real-time PCR for BCR::ABL1 quantification provides a robust, efficient, and economical approach for monitoring CML patients. This optimized method significantly reduces turnaround time, enabling results to be available within 24 hours of sample reception. Such a strategy is particularly advantageous for public healthcare systems, such as the Brazilian Unified Health System (SUS), enhancing accessibility and ensuring timely and accurate monitoring of CML patients. The streamlined process supports scalable and traceable diagnostics, ultimately contributing to improved patient management and outcomes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.788>

ANÁLISE DA IMUNIDADE MEDIADA POR CÉLULAS EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA

TH Luizete, SR Oliveira, LR Soares, SCSV Tanaka, MMD Moura, RA Olivo, HM Souza, ACDM Carneiro, FB Vito

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide crônica (LMC) representa cerca de 15% a 20% dos casos de leucemias, acometendo principalmente o sexo masculino e a faixa etária de 40 a 60 anos. Na fase crônica (FC), os pacientes apresentam uma medula óssea hiper celular, com predomínio de granulócitos, concomitante à leucocitose com desvio à esquerda. Estes processos podem levar a exaustão ou anergia das células citotóxicas, ocasionando uma falha na defesa tumoral. Pacientes podem evoluir da FC até a fase de transformação (FT), no qual é marcada pelo aumento dos números de blastos ocupando a medula óssea. **Objetivo:** Quantificar a produção de perforina (PrF) e granzima B (GzB) por linfócitos citotóxicos após estímulo com IL-2 e IL-15 em pacientes com LMC e comparar com a fase de evolução da doença. **Materiais e métodos:** Foram avaliados seis pacientes com LMC atendidos no Hospital das Clínicas-UFTM, sendo cinco homens e uma mulher, com idades de 44 a 69 anos. Quatro foram classificados em FC e dois em FT. Células

mononucleadas do sangue periférico (PBMC) foram separadas por meio do gradiente de densidade com Ficoll-Paque®. As PBMCs foram dispostas em uma placa de cultura e divididas em: não tratadas, estímulo com IL-2 e estímulo com IL-15, em triplicatas. Foram incubadas a 37°C por 72h, em meio RPMI. Após o período de incubação, as células foram marcadas com anti-CD3, anti-CD8, anti-CD56, anti-perforina clone DG9 (forma ativada), anti-perforina clone BD48 (forma inativa) e anti-granzima B. As células T CD8 foram identificadas como CD3+CD8+ e células natural killer (NK) CD3-CD56+. Foram adquiridos 1000 eventos em citômetro de fluxo e avaliado o percentual de células que expressavam PrF e GzB. Por fim, foi realizada a análise estatística dos resultados, considerando intervalo de confiança de 95%. **Resultados:** Diante dos achados, observa-se uma clara diferença no número de células que expressam proteínas citolíticas entre pacientes que estão na FC e na FT. Indivíduos na FT apresentaram menor quantidade de células TCD8+ que expressam PrF ativada comparado aos que estão na FC, tanto sem tratamento, quanto após estímulo com IL-2 ou IL-15 ($p=0,061$, $p=0,001$ e $p=0,004$, respectivamente). No entanto, a expressão de PrF inativa nestas células não diferiu entre os grupos. Já em relação à expressão de GzB, observou-se um menor percentual de linfócitos TCD8 na FT após estímulo com IL-2 ($p=0,002$) e IL-15 ($p=0,038$) comparado aos que estão na FC. Considerando as células NK, pacientes na FT apresentaram um menor número de células com PrF ativada na ausência de estímulo ($p=0,043$) e quando estimuladas com IL-15 ($p=0,010$). Quanto ao número de NK que expressavam PrF inativa, observou-se uma diferença entre os grupos apenas quando as células foram estimuladas com IL-2 ($p=0,016$), com menor expressão na FT. A quantidade de células NK que expressam GzB não diferiu entre os grupos. **Discussão:** Como a imunovigilância possui um importante papel no combate ao câncer, a menor expressão de proteínas citolíticas em pacientes na FT poderia ter desempenhado um papel na progressão da doença, propiciando a evolução de casos em FC para a FT. Outro ponto a se considerar seria a possibilidade de um consumo mais exacerbado destas proteínas, na tentativa de prestar um combate mais intenso ao aumento de blastos na FT, chegando até mesmo a um quadro de exaustão celular. **Conclusão:** Pacientes com LMC em FT apresentam menores quantidades de linfócitos citotóxicos expressando PrF e GzB comparados a aqueles em FC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.789>

DIAGNÓSTICO SIMULTÂNEO DE TROMBOCITEMIA ESSENCIAL E MIELOMA MÚLTIPLO: UM RELATO DE CASO

PHF Grisi^a, LAMPL Lugo^b, GCTB Neto^c, MLMR Costa^c, CLL Delgado RMD, Furtado^b, GFM Filho^d, GC Lira^c, TGC Garcia^a, LC Alencar^a

^a Centro Universitário UNIFACISA, Campina Grande, PB, Brasil

^b Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa, PB, Brasil

^c Faculdades Nova Esperança, João Pessoa, PB, Brasil

^d Universidade Federal de Campina Grande (UFCG),
Campina Grande, PB, Brasil

Introdução: A ocorrência simultânea da trombocitemia essencial (TE) e do mieloma múltiplo (MM) é extremamente rara, devido à baixa incidência de cada uma dessas condições e às diferenças significativas em seus perfis epidemiológicos e patogênicos. A TE é uma neoplasia mieloproliferativa com uma incidência de 1 a 2,5 casos por 100.000 pessoas por ano. Já o MM é um câncer linfoproliferativo menos comum, representando 1-2% dos cânceres e 17% das malignidades hematológicas. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 77 anos, hipertensa, portadora de hipotireoidismo, foi encaminhada para o ambulatório devido a acentuada trombocitose. Exames laboratoriais iniciais evidenciaram plaquetose significativa ($1.160.000/\text{mm}^3$ no primeiro exame e $1.046.000/\text{mm}^3$ no seguinte). Investigação ampliada por meio de mielograma e positividade da mutação V617F do gene JAK2 confirmaram o diagnóstico de trombocitemia essencial. Foi iniciado tratamento com terapia citorrredutora com hidroxiureia por 5 anos, que devido à refratariedade foi substituída por anagrelide. Atualmente, com o novo tratamento, há um bom controle da doença evidenciado por novo exame que mostrou redução importante da contagem de plaquetas ($488.000/\text{mm}^3$). Durante o seguimento ambulatorial, paciente queixou-se de dores ósseas em coluna torácica. Após consulta com ortopedista, constatou-se fratura da oitava vértebra torácica. A análise hematológica identificou presença de pico monoclonal em exame de eletroforese de proteína sérica, sendo confirmado monoclonalidade por imunofixação sérica. Foram realizados dois mielogramas, com resultados inconclusivos. A presença do componente plasmocitário foi evidenciado através da biópsia de medula óssea. Uma vez estabelecido o diagnóstico de mieloma múltiplo, a paciente encontra-se em tratamento com nove ciclos do protocolo VMP (Bortezomibe, Melfalan e Prednisona), já que é inelegível para transplante de células-tronco hematopoiéticas autólogo. Não foi introduzido imunoterapia por indisponibilidade da medicação pelo SUS. Encontra-se na vigência do terceiro ciclo de tratamento e segue em acompanhamento ambulatorial. **Desenvolvimento:** O caso exemplifica a rara coexistência de trombocitemia essencial (TE) e mieloma múltiplo (MM), condições com etiologias distintas. A TE resulta de mutações somáticas nos genes JAK2, CALR ou MPL, levando à produção excessiva de plaquetas. O mieloma múltiplo, por sua vez, é um câncer plasmocitário caracterizado pelo aumento de plasmócitos na medula óssea. A coexistência dessas condições é incomum e levanta questões sobre possíveis fatores subjacentes, como predisposições genéticas ou ambientais, que podem explicar sua manifestação simultânea. **Conclusão:** A ocorrência simultânea de doenças linfó e mieloproliferativas é incomum e levanta questões sobre a necessidade de investigar a interação entre essas condições raras, ajudando a identificar padrões ou mecanismos que podem não ser evidentes em casos isolados. A compreensão desses aspectos é necessária para aprimorar o manejo clínico e o desenvolvimento de estratégias de tratamento para pacientes que apresentam combinações complexas de doenças hematológicas.

RARO CASO DE CASO DE NEOPLASIA MIELOPROLIFERATIVA FAMILIAR IDENTIFICADO EM UMA UNIDADE DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DE REFERÊNCIA DA REGIÃO NORTE

JF Paes^a, DG Torres^a, EVB Alves^a, MA Sousa^a,
WH Laranjeira^a, RS Abreu^{a,b}, A Malheiro^{b,c},
GV Silva^a, AM Tarragô^{a,b,c}, LPS Mourão^a

^a Programa de Pós-graduação em Ciências
Aplicadas a Hematologia, Universidade do Estado
do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e
Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus,
AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica
e Aplicada, Instituto de Ciências Biológicas,
Universidade Federal do Amazonas (UFAM),
Manaus, AM, Brasil

Introdução: Neoplasias mieloproliferativas BCR::ABL1 negativas são doenças clonais das células-tronco hematopoiéticas, caracterizadas por panmielose, com maturação eficaz. Trombocitemia essencial (TE) e policitemia vera (PV) são as mais frequentes, diferenciadas por parâmetros laboratoriais, clínicos e achados genéticos. JAK2V617F é responsável por 95% dos casos de PV e de 50-60% de TE, ao passo que variantes genéticas em MPL e CALR são encontradas em 3% e 30% dos casos de TE, respectivamente. A predisposição hereditária para neoplasias mieloproliferativas é rara e caracteriza-se por baixa penetrância, a presença de variantes genéticas somáticas e um risco aumentado de progressão para leucemia mieloide aguda. A condição pode ocorrer em dois ou mais membros da mesma família, tornando os casos familiares particularmente notáveis. Este estudo descreve um caso raro de neoplasias mieloproliferativas familiares identificadas entre pacientes atendidos na Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas. **Métodos:** Análise dos prontuários médicos de pacientes que consentiram em participar da pesquisa entre 2021 e 2022. Foram avaliados dados clínicos, laboratoriais, eventos hemorrágicos e trombóticos. Análise molecular foi realizada para identificação de JAK2V617F, haplótipo 46/1 (rs10974944 C>G), MPL (éxon 10) e CALR (éxon 9). **Resultados:** foram identificados casos de neoplasia mieloproliferativa em dois membros do mesmo grupo familiar: NMP102, mulher, 86 anos diagnosticada com trombocitemia essencial, sem histórico de esplenomegalia ou eventos trombóticos, mas teve eventos hemorrágicos e história de tratamento com hidroxiureia. Exames citogenéticos revelaram uma deleção 3q; foi identificada uma variante tipo 2 no gene CALR (rs765476509 - c.1154_1155insTTGTC; p. K385fs*47). Seu filho, NMP35, de 60 anos, apresenta diagnóstico para policitemia vera, histórico de esplenomegalia, sem eventos trombóticos ou hemorrágicos relatados, tratado com hidroxiureia e ácido acetilsalicílico. Foi identificada a variante JAK2V617F em homozigose (T/T). Ambos apresentaram o haplótipo 46/1 (C/G e G/G, respectivamente). **Discussão:** O presente estudo relata pela primeira vez um caso de diferentes tipos de neoplasias mieloproliferativas em um único grupo familiar no Amazonas. A identificação de diferentes