

troca de linhagem celular durante o tratamento. O parceiro mais frequente nesta fusão é a IGH e menos comumente, o gene ERG, que resultam numa isoforma truncada do DUX4 nas células B. Estes rearranjos não são evidentes na análise citogenética convencional ou no FISH, sendo necessários estudos de perfil de expressão gênica ou sequenciamento de última geração (NGS), que não são facilmente disponíveis em nosso meio. Contudo, estudos prévios recentes evidenciaram forte associação entre esta alteração genética e perfil imunofenotípico específico, com forte expressão do antígeno CD371 (LLC-1) na superfície celular dos blastos, assim como fraca positividade para o antígeno T-associado CD2, com sensibilidade e especificidade em torno de 98%. Relatamos caso clínico de paciente de 39 anos, previamente hígido, masculino, etnia branca que apresentou quadro de hemoptise e cansaço aos esforços recente que o motivou a procurar atendimento médico. Hemograma inicial revelou Hb: 8.9 g/dl; Leucócitos: 17.540/mm³; neutrófilos: 175/mm³; 94% de blastos e Plaquetas: 124.000/mm³. Foi realizada imunofenotipagem de sangue periférico que confirmou o diagnóstico de LLA-B Comum com a coexpressão de CD371 e CD2. Cariótipo masculino 46,XY, BCR-ABL negativo e líquido sem infiltração. Estudo de Nova Geração de Sequenciamento (NGS) foi realizado e detectou mutação dos genes NRAS (G12D - éxon 2) e KMT2D (Q2702Sfs*33 - éxon 33) com frequência de alelos menores (MAF) de 49,7% e 44,6%, respectivamente. O painel NGS estudado contempla pesquisa de 142 genes, no entanto, o gene DUX4 ainda não está disponível para estudo. Gene ERG foi contemplado e não encontrou-se mutado neste caso. Foi iniciado esquema quimioterápico GRAALL e a reavaliação de doença por citometria de fluxo no D33 foi negativa. **Conclusão:** A LLA-B com translocação DUX4 possui características clínicas, prognósticas e fenotípicas específicas e a imunofenotipagem por citometria de fluxo pode ser utilizada como teste alternativo e direcionador, para a identificação das LLAs-B com translocação DUX4.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104005>

15

Leucemia Mielomonocítica Crônica (LMMC) com aparecimento simultâneo de um clone de Neoplasia Linfoproliferativa Crônica

Maria Rafaela M Barbosa da Silva,
Ana Paula F Dametto,
Guilherme RA Mendonça, Irene Lorand-Metze

Sollutio diagnósticos, Campinas, SP, Brazil

Paciente masculino, 72 anos, mecânico, internado por um quadro pneumônico que resolveu com amoxicilina. Na

ocasião, hemograma com leucocitose/monocitose e plaquetopenia que não se resolveu após cura da pneumonia. Achados semelhantes no hemograma conhecidos desde 2015, sempre durante infecções. Internação por COVID em 2021. EF: BEG, ausência de adenomegalias, baço 2 cm RCE. Exames na última internação: creatinina 0,9, ferritina: 46 ferro sérico 67,7 TGP 34 vitamina B12 794, ácido fólico: 6,01 beta2 microglobulina: 2244 (normal até 2164) LDH: 320 (normal) eletroforese de proteínas: pico monoclonal 1,46 g/dl; imunofixação sérica: IgM/Kappa. **Mielograma:** Hemodiluído. RGE 4,28. Linfócitos 15% Biópsia de medula óssea: tecido medular acentuadamente hiper celular, aumento da série granulocítica com retardo maturativo. Esparsas células CD34+. Infiltração intersticial por linfoma de baixo grau (linfócitos e plasmócitos) IgM kappa na imunoistoquímica. Provavelmente macroglobulinemia de Waldenström, com diagnóstico diferencial de linfoma de zona marginal. Sugerida imunofenotipagem. Imunofenotipagem de medula óssea (10/2024): monocitose de 9,1% às custas de elementos maduros. Monócitos clássicos: 86,1%, intermediários: 10,8% e não clássicos: 3,1%. Plasmócitos policlonais 0,15%, linfócitos B monoclonais com fenótipo: CD45+++, CD19++, CD20++, CD43+, CD79b++, CD200++, IgM parcial (41%) e predomínio de cadeia leve Kappa. Imunofenotipagem de sangue periférico (11/2024): monocitose de 22,3% às custas de elementos maduros. Monócitos clássicos: 97,2%, intermediários: 2,0% e não clássicos: 0,4%. 3,2% de linfócitos B monoclonais com fenótipo: CD45+++, CD19++, CD20+++, CD79b++, CD200++, IgM+++, CD23 parcial (30%), cadeia leve Kappa. **Conclusão:** Leucemia mielomonocítica crônica (LMMC) (monocitose periférica detectada em 2015) e macroglobulinemia de Waldenström (detectada em 2024). **Comentários:** No presente caso, a monocitose periférica detectada durante infecções, já era conhecida desde 2015, mas nunca havia sido avaliada com mais detalhe. Apenas no último episódio infeccioso o paciente foi encaminhado ao hematologista. Após imunofenotipagem da medula, cujo material estava muito diluído se levantou a suspeita de LMMC, e se realizou também o exame no sangue periférico onde se pode confirmar este diagnóstico. O pico monoclonal foi um achado de exame, mas a imunofenotipagem permitiu diagnosticar a doença linfoproliferativa crônica. Apesar disso, a real extensão desta doença na medula óssea só foi possível avaliar na biópsia de medula. A co-existência de neoplasia mieloproliferativa ou LMMC com doenças linfoproliferativas crônicas é um evento raro (1-2% das NMPc). Segundo a escassa literatura existente, parecem ser neoplasias independentes, não originárias da mesma célula-tronco. A imunofenotipagem (sangue ou medula óssea) é a técnica mais sensível para a sua detecção.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104006>