

ID - 2886

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM LEUCEMIA AGUDA INDIFERENCIADA: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

VDC Queiroz, P Vicari, ACP Silva, ADC Vaz, KMDS Lacerda, JTMD Oliveira, D Ramadan, S Tufik

AFIP, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A classificação das leucemias agudas da OMS é baseada em aspectos morfológicos e imunofenotípicos para estabelecer a linhagem e grau de maturação. O primeiro consenso de classificação de leucemias de fenótipo ambíguo foi proposto pelo EGIL (European Group for Immunophenotyping of Leukemia) que atribuía um valor de 0,5 a 2 pontos para cada marcador associado a linhagem mieloide e linfóide expresso nos blastos. Para estabelecer linhagem era necessário atingir um escore de >2 pontos. Em 2008, revisado em 2016 e 2022, a OMS propôs um algoritmo simplificado para definir linhagem e diagnóstico de leucemias de fenótipo misto, que se baseia em marcadores específicos de cada linhagem. A Leucemia Aguda Indiferenciada (LAI) é um subtipo raro de leucemia aguda, caracterizada pela falta de expressão de antígenos de linhagem mieloide e linfóide, frequentemente expressando CD56 ou CD7. Em alguns casos o diagnóstico diferencial com Leucemia Mieloide Aguda (LMA) com mínima diferenciação pode ser desafiador. **Descrição do caso:** Paciente de 13 anos, feminino, encaminhada ao hematologista com massa mediastinal, derrame pleural, hepatomegalia, leucocitose 114.140 células/mm³, 60% de blastos, Hb 13 g/dL, plaquetas 95.000/mm³, fibrinogênio 94 mg/dL, DHL 557 U/L, ácido úrico 9,5 mg/dL. Em mielograma foi observado 86% de formas imaturas sem granulação evidente. Na imunofenotipagem presença de 87% de células com expressão de CD2, CD5, CD7, CD9, CD11b, CD38, CD45 moderado, CD71, CD79a, CD105, CD117 fraco, HLA-DR, e negativo para CD1a, CD3s, CD3cy, CD4, CD8, CD10, CD13, CD14, CD15, CD19, CD20, CD22, CD24, CD33, CD34, CD36, CD56, CD57, CD58, CD64, CD81, CD86, CD123, CD203c, IREM-2, TdTcy e MPoCy. Cariótipo normal em 20 metáfases. **Conclusão:** Em um estudo que comparou LAI e LMA com mínima diferenciação foi observado que a mutação PHF6 e a expressão de TdT são mais frequentes na LAI, já a LMA com mínima diferenciação apresenta expressão mais frequente de CD123. Dados de desfecho não mostraram diferenças entre as taxas de sobrevida global, sobrevida livre de recaída e taxa de remissão completa entre a LAI e LMA com mínima diferenciação. O Transplante de Células Tronco Hematopoéticas (TCTH) para LMA com alterações relacionadas a mielodisplasia mostrou piores taxas quando comparadas com LAI e LMA com mínima diferenciação. Estudos mostram que as LAI respondem melhor a protocolos de tratamento de Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) do que a protocolos de LMA e tem melhor desfecho pacientes que são submetidos ao TCTH. Foi descrita alta frequência das alterações BAALC, ERG e MN1 com ausência de WT1. A mutação PHF6 é frequentemente descrita nas LAI, e está mais envolvida em casos de LLA-T e infrequente em LMA. Análise por NGS revela que outras mutações frequentes

em LAI incluem SRSF2, RUNX1, ASXL1 e BCOR. A primeira é mais comum em LAI que LMA, porém as 3 últimas respaldam a origem mieloide desta entidade, visto que são alterações raras em leucemia de linhagem linfóide. Por vezes o diagnóstico diferencial das Leucemias Agudas pode ser desafiador, tanto no panorama das Leucemias Agudas de fenótipo misto, Indiferenciada e Mieloide com mínima diferenciação. Por serem entidades pouco frequentes, mais estudos se fazem necessário para a correta classificação. O entendimento das bases moleculares pode ser crucial para a correta reclassificação destas doenças e tratamento específico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104324>

ID - 770

DETECTION OF T CELL CLONALITY WITH 13-COLOR AND 15 PARAMETERS USING FLOW CYTOMETRY - IMPORTANT TOOL IN THE DIAGNOSIS OF MATURE T CELL NEOPLASMS

LC Bento, FA Sousa, EX Souto, NS Bacal

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, Brazil

Introduction: TRBC1 (T-cell Receptor Beta Chain Constant Region 1) and TRBC2 (T-cell Receptor Beta Chain Constant Region 2) are two gene variants that encode the constant region of the T-cell receptor beta chain. The detection of these chains by flow cytometry (FC) enables the identification of T-cell clonality in mature T-cell neoplasms (MTCNs). **Objectives:** In this study, we present a 13-color/15-parameter flow cytometry panel designed for the diagnosis and monitoring of MTCNs. **Methods:** 29 bone marrow samples, 91 peripheral blood samples, 7 lymphonodes and 5 cerebrospinal fluids were evaluated with clinical suspicion of MTCNs. These samples were labeled with TCRGAMADELTAFITC/TRBC1PE/CD8ECD/CD3PC5.5/CD56PC7/TRBC2APC/CD7APC700/CD4PC750/CD5PB/CD45KO/CD57BV610/CD16BV660/CD2BV780. Samples were acquired on DxFlex and analyzed on Kaluza (both Beckman Coulter). TRBC1 and TRBC2 monoclonal antibodies are clone JOVI.1 and SAM.2 respectively (both Beckman Coulter). **Results:** 68 samples showed monoclonal T lymphocytes for TRBC1, 63 samples monoclonal for TRBC2. Furthermore, one sample presented a population of anomalous T lymphocytes expressing TRBC1 and another anomalous population expressing TRBC2. Of the cases that showed clonality, 40 were classified as Sezary Syndrome, 1 Adult T-cell Leukemia/Lymphoma, 15 T-Large Granular Lymphocytic Leukemia, 39 Mature T lymphoid neoplasms and 37 with T-cell clone of uncertain significance. **Discussion:** Detection of T-cell clonality is not limited to molecular techniques and specialized research laboratories, which often require longer turnaround times. FC is now routinely used to detect the beta chain variants, TRBC1 and TRBC2, on T cells. The analysis of these chains is valuable not only for identifying clonality but also for evaluating and monitoring MTCNs. However, the expression of TRBC1 and TRBC2 can vary among individuals due to genetic factors, age, health status, and other clinical conditions. Additionally, immunotherapy treatments may