

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE
LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA E
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA NPM1 MUTADO.
RELATO DE CASO

MJL Watanabe, EX Souto, MS Passaro, LC Bento,
FAS Amante, NS Bacal

Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Albert
Einstein, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia promielocítica aguda (LPA) é um subtipo de leucemia mieloide aguda (LMA) caracterizada pelo rearranjo cromossômico que resulta na translocação t(15;17), esta envolve a troca de material genético entre os cromossomos, fundindo o gene PML (localizado no cromossomo 15) com o gene RARA (localizado no cromossomo 17), resultando na formação do gene de fusão PML-RARA. **Objetivo(s):** O objetivo desse relato é apresentar um caso clínico em que paciente foi encaminhada com hipótese diagnóstica (HD) de LPA, devido ao quadro clínico inicial, porém a morfologia e os marcadores moleculares foram compatíveis com LMA NPM1 que é um importante diagnóstico diferencial com abordagem terapêutica diversa. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 60 anos, apresentando fadiga, petéquias e linfadenopatia, com exames laboratoriais evidenciando Hb 7,6 g/dL, Ht 23,6%, leucócitos 80.240/ μ L, blastos 95%, plaquetas 11.000/uL. Solicitado mielograma, que mostrou 94,5% de células blásticas. Foi realizada análise morfológica, imunofenotípica e molecular da medula óssea. **Resultados:** A citomorfologia evidenciou blastos de morfologia “cup-like”, a imunofenotipagem por citometria de fluxo: expressão de CD11c, CD13, CD33, CD38, CD71, CD117, CD123, cyMPOe ausência de expressão de CD34 e HLA-DR. PCR para PML/RARA negativo. Citogenética: 46,XX. Painel mieloide com presença das variantes nos genes FLT3-ITD, IDH2 e NPM1. **Conclusão:** A presença de mutação em NPM1 define o subtipo de LMA “Leucemia mieloide aguda com NPM1 mutado” de acordo com a classificação OMS 2022, esta, na ausência de mutação de FLT3, indica melhor prognóstico, em co-ocorrência confere prognóstico intermediário. O gene IDH2, é útil para a indicação de terapia alvo com o inibidor de IDH2 (Enasidenib) nos casos refratários e recidivados. Dessa forma, é possível concluir, a importância da integração entre os métodos diagnósticos nas neoplasias oncohematológicas, para o diagnóstico correto, estratificação de risco e escolha terapêutica, melhorando as taxas de sobrevida e cura.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.330>

RELATO DE CASO: HEMOGLOBINÚRIA
PAROXÍSTICA NOTURNA

LV Calderan, AC Molon, L Dossin, MFL Pezzi,
AH Schuck, TS Hahn, LM Lorenzini, BK Losch,
EW Silva

Universidade de Caxias do Sul (UCS), Caxias do Sul,
RS, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é um distúrbio adquirido raro, caracterizado por hemólise

intravascular crônica como manifestação clínica primária e morbidades que incluem anemia, trombose, insuficiência renal, hipertensão pulmonar e insuficiência da medula óssea. **Objetivos:** Relatar um caso de diagnóstico de Hemoglobinúria Paroxística noturna em paciente com histórico de anemia hemolítica crônica. **Relato de caso:** Paciente masculino, 28 anos, previamente hígido, encaminhado ao serviço de Hematologia da Universidade de Caxias do Sul por anemia hemolítica crônica, com sintomas de fadiga, dispneia aos médios esforços e icterícia. No início do acompanhamento paciente apresentava anemia com valores altos de reticulócitos, LDH e bilirrubinas, além de coombs negativos, sendo realizado teste terapêutico com Azatioprina e prednisona. Paciente persistiu com quadro de hemólise e fadiga ao longo do acompanhamento, quando foi solicitado imunofenotipagem de medula óssea que obteve resultado normal, sem sinal de mielodisplasia. Durante esse período, o paciente foi internado com hematêmese e hematúria, necessitando de suporte transfusional. Após essa última internação foi solicitado citometria de fluxo, a qual evidenciou 46,7% das hemácias, 77,7% dos neutrófilos e 83,4% dos monócitos com ausência de CD55, confirmando o diagnóstico de HPN. A partir desse momento, foi iniciado processo para realização do tratamento com Eculizumab. Durante todo o seguimento, não houve eventos trombóticos e nem evidência de outras citopenias, apenas episódio de coledocolitíase, sendo encaminhado para equipe de cirurgia para realização de colecistectomia. **Discussão:** A HPN é uma patologia hematológica rara e potencialmente fatal devido a hemólise, propensão a coagulação e falência da medula óssea. É caracterizada pelo desenvolvimento de mutações somáticas nas células tronco hematopoética e perda de função do gene fosfatidilinositol glicano classe A (PIG-A), necessário para a biossíntese de âncoras de glicosilfosfatidilinositol (GPI), o que, por fim, leva a deficiência de CD55 e CD59 na membrana celular, sendo então, reconhecido e destruído pelo sistema do complemento. Consequentemente, os pacientes com HPN se manifestam com hemólise intravascular crônica, acarretando sintomas de anemia, trombose (normalmente em locais atípicos, como veias mesentéricas ou hepáticas) e também sintomas inespecíficos associados à distonia de músculo liso, causando dor abdominal, disfunção erétil, insuficiência renal ou hipertensão pulmonar. A HPN pode se apresentar de forma isolada ou ainda associada à anemia aplástica e às síndromes mielodisplásicas. O diagnóstico de HPN é feito através da citometria de fluxo, evidenciando células com deficiência de CD55 e CD59 em sua membrana. Em relação ao tratamento, os inibidores do complemento que têm como alvo o complemento terminal são o tratamento de escolha para a HPN. O eculizumabe é um exemplo e constitui um dos principais tratamentos para a doença. **Conclusão:** Apesar da HPN ser uma patologia rara, ela deve ser investigada e descartada naqueles pacientes com anemia hemolítica crônica não autoimune refratários, visto que pode ser potencialmente fatal ao paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.331>