

utilizado influencia na confiabilidade e acurácia desses estudos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.611>

APRESENTAÇÃO INCOMUM DE SARCOMA GRANULOCÍTICO MAMÁRIO EM JOVEM: RELATO DE CASO

LCC Temoteo^a, GS Lopes^b, WLA Costa^a, V Lavor^a, JFC Sampaio^a, IGB Rocha^a, JL Vasconcelos^a, MM Maciel^a, ER Meneses^a, JVA Silva^a

^a Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza, CE, Brasil

^b Hospital Geral Dr. César Cals (HGCC), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivos: Descrever um caso de Sarcoma Granulocítico em paciente jovem sem histórico clínico de neoplasia. **Métodos:** Os dados presentes neste relato foram obtidos por meio de uma revisão do prontuário e exames do paciente. **Relato:** Paciente feminina, 18 anos, encaminhada ao ambulatório de Hematologia de Unidade de Atendimento Terciário (HGCC) sob suspeita diagnóstica de Linfoma não Hodgkin. A queixa principal da paciente consistia no surgimento de um nódulo na mama esquerda há cerca de 4 meses, descrita como endurecida e indolor. Negou perda de peso, sudorese noturna e febre. Em sua história patológica negou histórico familiar de neoplasia maligna, negou etilismo e tabagismo. O exame físico revelou adenomegalia axilar endurecida e aderida aos planos. Já a inspeção e palpação torácica evidenciaram a assimetria das mamas e presença de nódulo endurecido na mama esquerda de dimensões significativas ao volume total, ausência de descarga ou sinais flogísticos. Ausculta pulmonar, cardíaca, exame abdominal inalterados. Foram solicitados exames complementares incluindo: usg de mama e de tórax, estudos imuno-histoquímicos e eletroforese de proteínas. **Resultados:** Excetuando-se a USG de mama com apresentação de imagem nodular hipoecogênica irregulares (3,9 x 2,2 cm), os demais exames de diagnóstico de imagem não apontaram alteração. O primeiro exame imuno-histoquímico foi positivo para presença do marcador anti-CD45, compatível com proliferação linfóide difusa no parênquima mamário. A ampliação do painel imuno-histoquímico para avaliação da clonalidade dos linfócitos apontou a expressão de anti-CD45 e anti-CD43, indicativos de neoplasia indiferenciada. Por fim, uma nova ampliação de estudo do subtipo histológico, foi compatível com os marcadores antimieloperoxidase, CD34 e CD117, validando o diagnóstico de SG. **Discussão:** O Sarcoma Granulocítico, também denominado cloroma ou sarcoma mielóide, trata de uma neoplasia extramedular rara constituída de células precursoras mielóides. Esse processo carcinogênico ocorre em cerca de 2% a 14% dos casos de leucemia mielóide aguda (LMA). Os sítios anatômicos mais acometidos são a pele, linfonodos, trato gastrointestinal, osso, tecido conectivo e testículo, sendo o tecido glandular mamário, alvo desse relato, um local incomum de apresentação do SG. Além disso, a ausência de diagnóstico

prévio de leucemia como identificado na paciente, torna essa manifestação isolada ainda mais rara e passível de outros diagnósticos diferenciais (Linfoma não Hodgkin, Carcinoma lobular, Fibroadenoma ou Sarcoma mamário). O diagnóstico do SG é dado por exames imuno-histoquímicos como demonstrado na paciente em foco neste relato, cujo resultado tornou-se compatível ao sarcoma granulocítico pelos marcadores anti-mieloperoxidase, CD34 e CD117. É tratado como LMA, conforme as diretrizes do Ministério da Saúde. Existem poucos dados disponíveis na literatura sobre o impacto do tipo de tratamento (químico, radio ou cirúrgico) no prognóstico, sendo, portanto, indeterminado. **Conclusão:** O presente relato de caso descreve uma apresentação rara de uma doença hematológica maligna, o sarcoma granulocítico, no tecido mamário. A principal ferramenta diagnóstica foi a imuno-histoquímica. O diagnóstico assertivo torna-se um desafio, tendo em vista a singularidade do caso, desde seu sítio anatômico ao histórico incomum da paciente. Por fim, é indispensável que haja a documentação de mais casos de SG para o avanço da sua linha terapêutica e sobrevida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.612>

LEUCEMIA AGUDA ASSOCIADA AO REARRANJO FGFR1 COM MUDANÇA DE LINHAGEM: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

NM Santana, RO Nalesso, A Costa-Neto, CLG Farias, PP Neffá, RC Bonardi, EM Rego

Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O rearranjo que acomete o braço curto do cromossomo 8 (8p11) resulta na fusão e amplificação do gene receptor 1 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR1). É uma entidade rara recentemente reclassificada pela World Health Organization (WHO) como Neoplasia Mielóide/Linfóide com Rearranjo FGFR1. Pode se manifestar com diversos fenótipos incluindo neoplasia mieloproliferativa com eosinofilia, leucemia mielóide aguda, leucemia linfoblástica aguda T ou B e/ou a leucemia aguda bifenotípica. As duas alterações citogenéticas mais observadas foram as t(8;22)(p11.2; q11.2) (BCR) e t(8;13)(p11.2;q12) (ZMYM2). Pacientes com t(8;22) costumam apresentar o quadro de leucemia mielóide crônica (LMC), e de forma mais rara, o de leucemia linfoblástica aguda de células B (LLA-B). **Objetivos:** Relatar o caso de um paciente com diagnóstico inicial de leucemia linfóide aguda associada ao rearranjo FGFR1 com posterior mudança de linhagem para leucemia mielóide aguda. **Métodos:** Os dados foram obtidos através da revisão de prontuário. **Caso clínico:** CEDS, masculino, 50 anos, recebeu diagnóstico de leucemia linfoblástica B comum em 10 de fevereiro de 2022. Medula óssea no diagnóstico com 93% de blastos. BCR-ABL p210 e p190 indetectáveis. Cariótipo com resultado 46,XY, t(8;22)(p11.2;q11.2) [10]/46, idem, add (18)(q23)[4]/46,XY[6]. O FISH evidenciou cópia adicional do gene BCR em 79,5% das interfases analisadas. Paciente foi tratado inicialmente com protocolo CALGB e Rituximab, seguido por Blinatumumab, Inotuzumab, Mini-

Hyper-CVD e Dauno-FLAG, após sucessivas recaídas. Após a quinta linha de tratamento, foi submetido ao transplante alogênico de medula óssea. Apresentou nova recaída da doença após 5 meses, com mielograma evidenciando 63% de blastos de características mieloide, confirmando uma leucemia mieloide aguda. Na análise citogenética: 51XY, der(8;22)(q10;q10), +9, +9(del9)(q12)x2, der(11;17)(q10;q10), +12, +13, +19, +21, -22[15]/51, idem, inv(3)(p13q21)[4]/46, XY[1]. Atualmente paciente encontra-se em tratamento com Azacitidina e Venetoclax. **Discussão:** A translocação 8p11.2, que origina a Neoplasia mieloide/linfoide com rearranjo FGFR1, é rara e pouco descrita na literatura. Estudos sugerem uma prevalência em torno de 0,06%. A translocação t(8;22)(p11.2; q11.2) leva a expressão gênica do BCR-FGFR1, associada de forma rara à leucemia linfoblástica aguda, como do paciente relatado. O mesmo evoluiu com leucemia mieloide aguda após cinco meses de remissão da LLA pós transplante alogênico. Manteve a translocação associado a um cariótipo complexo, como descrito em outros relatos de caso. A possibilidade de mudança de linhagem, como ocorrido, se baseia na teoria da permanência de uma célula progenitora mieloide/linfoide e que pode ser alvo do BCR-FGFR1. **Conclusão:** A leucemia linfoblástica aguda de células B causada pelo rearranjo FGFR1 é uma entidade rara e pouco relatada na literatura. A transformação de linhagem para leucemia mieloide aguda pode ser explicada pela teoria da permanência da célula progenitora mieloide que é alvo do BCR-FGFR1.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.613>

NESTED-PCR VS RT-QPCR: UMA COMPARAÇÃO DA SENSIBILIDADE NA DETECÇÃO DE ALTERAÇÕES GENÉTICAS EM PACIENTES COM LEUCEMIAS AGUDAS

FMCP Pessoa^a, IV Barreto^a, RB Gadelha^a, CB Machado^a, BMD Nogueira^a, AKC Machado^a, RM Ribeiro^b, MEA Moraes^a, MOM Filho^a, CA Moreira-Nunes^a

^a Laboratório de Farmacogenética, Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Fármacos (NPDM), Departamento de Fisiologia e Farmacologia, Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

^b Departamento de Hematologia, Hospital Geral de Fortaleza (HGF), Fortaleza, CE, Brasil

Objetivo: Diante da importância da detecção de alterações genéticas em pacientes com leucemias, o objetivo desse estudo foi comparar a sensibilidade das técnicas *Nested*-PCR e RT-qPCR na detecção de alterações genéticas em pacientes portadores de leucemias agudas. Metodologia: Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (nº4.798.575), este estudo incluiu amostras de sangue periférico e medula óssea de 117 pacientes atendidos no Hospital Geral

de Fortaleza (HGF). Após a obtenção dos respectivos diagnósticos de leucemia mieloide aguda e leucemia linfoblástica aguda, todas as amostras foram submetidas a análises qualitativas através da técnica de *Nested*-PCR e de expressão quantitativa através da técnica de RT-qPCR. Os pacientes com LMA foram submetidos à análise das seguintes alterações: FLT3-ITD, RUNX1::RUNX1T1, CBFβ::MYH11 e PML::RARA, enquanto foram pesquisadas as fusões BCR::ABL1, TCF3::PBX1, KMT2A::AFF1, ETV6::RUNX1 e SIL::TAL1 nas amostras dos pacientes com LLA. **Resultados:** Ao longo do estudo, foram diagnosticados 77 pacientes com Leucemia Mieloide Aguda (LMA) e 40 com Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), dos quais 35 correspondiam ao tipo B e 5 ao tipo T. Entre os 77 pacientes com LMA, foram detectados 4 pacientes com a mutação FLT3-ITD, 7 pacientes com a translocação RUNX1::RUNX1T1, 10 pacientes com a translocação PML::RARA e 1 paciente com a translocação CBFβ::MYH11. A presença dessas alterações não foi detectada através da técnica *Nested*-PCR, porém foi possível realizar essa identificação através do método de RT-qPCR. Já entre os 40 pacientes portadores de LLA, observou-se a presença de 24 pacientes com a translocação BCR::ABL1 e 3 pacientes com a translocação TCF3::PBX1, através da metodologia RT-qPCR. Diferentemente das análises realizadas nas amostras de LMA, foi possível identificar a formação de bandas na pesquisa pelas fusões nas amostras de LLA. Entretanto, a alteração TCF3::PBX1 foi detectada pela *Nested*-PCR apenas em amostras de medula óssea dos pacientes, mesmo apresentando alta leucometria e taxas acima de 20% de blastos circulantes em sangue periférico. **Discussão:** O presente estudo demonstrou que a técnica de RT-qPCR apresentou uma sensibilidade maior em comparação à técnica de *Nested*-PCR no momento do diagnóstico das amostras de leucemias agudas estudadas. Isso também foi visto em outros trabalhos que demonstraram que a metodologia de RT-qPCR é mais sensível e rápida na detecção de diversas doenças quando comparada à *Nested*-PCR. A literatura traz resultados controversos em relação à *Nested*-PCR, já que alguns autores determinaram essa metodologia como um método confiável e com alta sensibilidade para o diagnóstico de diversas doenças, enquanto outros pesquisadores indicam a utilização de métodos mais eficientes como a RT-qPCR. No geral, a utilização da técnica *Nested*-PCR aparenta ser mais indicada em casos que o diagnóstico por PCR convencional simples não é o suficiente. **Conclusão:** Portanto, o estudo demonstrou que a técnica de RT-qPCR apresentou uma sensibilidade maior em comparação à técnica de *Nested*-PCR no momento do diagnóstico das amostras de leucemias agudas estudadas. A técnica de RT-qPCR se mostrou muito eficiente para o diagnóstico rápido e sensível de alterações genéticas em ambos os tipos de amostras analisadas no estudo, caracterizando uma grande vantagem, já que deixa de exigir coletas invasivas de medula óssea.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.614>