

References:

Bagga et al (J Infect Dis 2015; 212:1093–9). Journal of Infectious Diseases, v. 214, n. 10, p. 1612–1612, 31 ago. 2016. SHOMALI, W.; GOTLIB, J. World Health Organization and International Consensus Classification of eosinophilic disorders: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. American journal of hematology, v. 99, n. 5, p. 946–968, 29 mar. 2024. LAGE, S. L. et al. Inflammasome activation in patients with Kaposi sarcoma herpesvirus (KSHV)-associated disorders. Blood, v. 144, n. 14, p. 1496–1507, 28 jun. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104282>

ID – 2996

HIPEREOSINOFILIA SECUNDÁRIA À SARCOMA DE PARTES MOLES MIMETIZANDO LEUCEMIA EOSINOFÍLICA CRÔNICA: RELATO DE CASO

AV Jesus, CFP Massei, FVP Souza,
GBD Amarante, C Cralcev, TV Pereira,
JPCM Gomes, MMP Castro, FC Bacarin,
ITC Alves, TC Calunga, GRA Mendonça,
NV Gonçalves, BKL Duarte

Universidade Estadual de Campinas (UNICAM),
Campinas, SP, Brasil

Introdução: Eosinofilia é definida como aumento de eosinófilos em sangue periférico, com contagem absoluta superior a $0.5 \times 10^9/L$. Já a hipereosinofilia corresponde à eosinofilia persistente, com valores superiores a $1.5 \times 10^9/L$ e potencial de lesão tecidual. A investigação inicial inclui a pesquisa de causas secundárias, infecciosas, alérgicas, autoimunes, medicamentosas, imunodeficiências e neoplásicas. Após exclusão desses distúrbios, pesquisa-se eosinofilia clonal por meio de estudo medular para avaliação de neoplasias linfoides ou mieloides com fusões de genes de tirosina quinase. No grupo das neoplasias mieloproliferativas crônicas (NMP), após serem descartados outros distúrbios medulares associados com eosinofilia, tais como leucemia mieloide aguda com inv(16) e crônica, mastocitose sistêmica e síndrome mielodisplásica, a leucemia eosinofílica crônica (CEL) pode ser considerada como hipótese diagnóstica. Esta é caracterizada pela ausência de cromossomo Philadelphia, evidência de clonalidade, displasia morfológica e presença de pelo menos 10% de eosinófilos no sangue periférico. No caso de hipereosinofilia sustentada associada à disfunção orgânica atribuível à eosinofilia e exclusão de etiologias reacionais e neoplásicas, é firmado o diagnóstico de síndrome eosinofílica idiopática (HES). A eosinofilia já foi descrita em tumores sólidos, como mama, fígado e cólon, e geralmente não está relacionada ao tipo histológico, mas à agressividade e ao prognóstico. Em contrapartida, a eosinofilia é bastante incomum em sarcomas. O manejo da eosinofilia compreende corticoterapia nos casos de HES e quimioterapia citotóxica nos casos agressivos de CEL, sendo que o uso de imatinibe apresenta excelentes respostas nos casos com rearranjo de PDGFRA ou PDGRFB. **Descrição do caso:** Paciente masculino de 21 anos, apresentou trauma com contusão de membro inferior direito (MID), evoluindo com dor, edema, calor e aumento progressivo de volume de coxa direita em janeiro de 2025. Foi submetido a

diversas abordagens cirúrgicas para drenagem de abscesso local, sem resolução do quadro. Evoluiu com perda ponderal, anemia, leucocitose e eosinofilia em junho de 2025, atingindo níveis de até $148.620/ul$ e $101.060/ul$, respectivamente. Nesse contexto, aventada hipótese de leucemia eosinofílica crônica. Submetido a estudo medular para investigação, com mielograma e biópsia de medula óssea intensamente hiperclulares às custas de série granulocítica, JAK2V617F, BCR::ABL e fusões gênicas envolvendo PDGFRA negativos, sem critérios diagnósticos suficientes para neoplasia mieloproliferativa. Posteriormente realizada biópsia de coxa para pesquisa de lesão orgânica secundária à eosinofilia. Contudo, anatomopatológico evidenciou neoplasia sarcomatoide, estabelecendo diagnóstico de hipereosinofilia secundária à síndrome paraneoplásica após ampla investigação e exclusão de demais etiologias. **Conclusão:** Descrevemos a rara associação entre hipereosinofilia e sarcoma de partes moles, com menos de 10 relatos de casos semelhantes descritos na literatura até o momento. Evidenciamos a necessidade de investigação inicial de eosinofilia a partir das causas secundárias, com pesquisa inclusive de tumores sólidos, de forma a permitir o diagnóstico e tratamento precoces da doença subjacente. Ademais, ressaltamos o papel da eosinofilia secundária à neoplasia hematológica e HES como diagnósticos de exclusão, representando a minoria dos pacientes com tal alteração hematológica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104283>

ID – 620

IMMUNOLOGICAL AND INFLAMMATORY BIOMARKERS IN AUTOIMMUNE GASTRITIS AND MEGALOBlastic ANEMIA: CURRENT PERSPECTIVES

GM Luz^a, LC Luz^a, RS Cabanha^b, IM Avila^b,
CP Coelho^b, AC Dos Santos^b, AP Jamusse^b,
NT Guimarães^b, MA Ancel^b, IJ Fahed^c

^a Universidade Nove de Julho, São Paulo, SP, Brazil

^b Universidade Anhanguera, Campo Grande, MS, Brazil

^c Universidade Estadual do Mato Grosso, Cáceres, MT, Brazil

Introduction: Autoimmune gastritis is a chronic condition mediated by autoantibodies that destroy gastric parietal cells, resulting in hypochlorhydria and intrinsic factor deficiency—an essential protein for vitamin B12 absorption in the terminal ileum. The lack of this vitamin impairs DNA synthesis, primarily affecting tissues with high cellular turnover, such as bone marrow, leading to the production of macrocytic and morphologically altered red blood cells, characteristic of megaloblastic anemia. When caused by autoimmune destruction of intrinsic factor, this condition is referred to as pernicious anemia. **Objectives:** To identify immunological and inflammatory biomarkers with potential to improve the early diagnosis of autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia. **Material and methods:** A narrative literature review was conducted using the PubMed/MEDLINE database to identify recent evidence on

diagnostic biomarkers in autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia. The search terms “megaloblastic anemia” AND “gastritis” were used. The search was carried out in June 2025 and limited to articles published between 2019 and 2024. Included studies were original or review articles focusing on humans, published in English, and with free full-text access. Exclusion criteria comprised studies focusing exclusively on pediatric populations, animal models, duplicates, and those not directly addressing the association between the conditions studied. **Discussion and conclusion:** Early detection of autoimmune gastritis remains challenging due to the nonspecific nature of initial symptoms and overlap with other nutritional anemias. Incorporating gastric autoantibodies and inflammatory biomarkers such as IL-19 could enhance diagnostic sensitivity and enable earlier intervention. Identifying at-risk individuals, combined with specific laboratory testing, may prevent irreversible neurological outcomes and optimize clinical management. **Conclusion:** Autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia continues to be underdiagnosed in its early stages. The use of immunological and inflammatory biomarkers appears promising for early diagnosis, reducing associated morbidity and improving clinical prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104284>

ID – 2365

IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL - CITOPENIAS AUTOIMUNES E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR: REVISÃO SISTEMÁTICA

A Bernardes Maciel, L Ferreira Alves,
MacielN de Oliveira,
AC Pierote Rodrigues Vaconcelos,
M Prisco de Souza, JV Macedo da Cunha,
V Cavalcante Monici,
L Lourenço da Rocha Matos,
GL de Souza Cordeiro, L Klaus Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A doença imunodeficiência comum variável (ICV) possui apresentações clínicas diversas, dentre elas, citopenias autoimunes. Tais manifestações podem preceder o diagnóstico da ICV, e são um desafio clínico devido à possibilidade de sobreposição a outras doenças autoimunes ou de serem tratadas isoladamente, especialmente na ausência de marcadores laboratoriais específicos para ICV. Nesse cenário, os avanços no diagnóstico molecular têm contribuído para elucidar a etiologia e direcionar o manejo desses pacientes. **Objetivos:** O presente trabalho objetiva identificar os avanços nas técnicas diagnósticas disponíveis para casos de ICV, com complicação de citopenia autoimune, nos últimos anos. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura sobre o tema na base de dados PubMed a partir de janeiro de 2015. Foram utilizados os descritores “Molecular Diagnostic Advances AND CVID”. A busca resultou em 13 artigos. Foram excluídos artigos de opinião, relatos ou séries de casos. Foram incluídos 10 artigos completos que abordaram os avanços do

diagnóstico molecular para imunodeficiência comum variável. **Discussão e conclusão:** A análise revelou que 15%-30% dos pacientes com fenótipo de ICV possuem mutações monogênicas detectáveis por técnicas como sequenciamento do exoma (WES) e sequenciamento de nova geração (NGS). Genes frequentemente envolvidos incluem TNFRSF13B (TACI), NFKB1, PIK3CD, CTLA4, LRBA e BAFF-R, todos ligados à maturação, tolerância e/ou sobrevivência das células B. Casos pediátricos com citopenias autoimunes, colite, enteropatias ou acometimento hepático apresentam maior prevalência dessas mutações. Variantes em NFKB2 e PIK3CD, associam-se a formas graves com envolvimento pulmonar, cutâneo e endócrino. Mutações bialélicas em LRBA e deleções em CTLA4 correlacionam-se a manifestações autoimunes, como artrite juvenil erosiva e citopenias refratárias. Há ainda casos complexos de herança digênica ou modificadora, com interação entre variantes de genes como TACI e TCF3. O WES tem sido eficaz para detectar variantes causadoras em regiões codificantes, enquanto o NGS permite identificar alterações em regiões regulatórias ou não codificantes, embora com aplicação clínica limitada. A reclassificação dos erros inatos da imunidade monogênicos tem sido cada vez mais comum em pacientes com fenótipos compatíveis com ICV, mas com genótipos distintos. O avanço no diagnóstico molecular da ICV tem permitido reclassificar casos considerados idiopáticos. O WES e NGS ampliaram a identificação de mutações funcionais e permitiram o reconhecimento de doenças monogênicas que mimetizam ICV. A correlação entre manifestações clínicas específicas, como citopenias autoimunes, e mutações específicas tem permitido um manejo mais preciso. Contudo, a ausência de variantes claramente patogênicas na maioria dos casos ainda é um desafio, o que reforça a necessidade de maior inclusão de populações diversas nos bancos genéticos, bem como a ampliação do uso de métodos diagnósticos mais sensíveis para a detecção de alterações epigenéticas e variantes de significado incerto. O diagnóstico molecular tem revolucionado a abordagem da ICV, com maior precisão diagnóstica e identificação de variantes. Apesar de desafios técnicos-diagnósticos ainda persistirem, especialmente na interpretação das variantes e na heterogeneidade clínica, as tecnologias para o diagnóstico genômico têm oferecido novas e promissoras perspectivas para redefinir a ICV como sendo parte de um grande espectro de imunodeficiências, com mecanismos diversos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104285>

ID – 2262

INFECÇÃO CRÔNICA PELO VÍRUS EPSTEIN-BARR COM EVOLUÇÃO PARA SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA, MIELOFIBROSE SECUNDÁRIA E ARACNOIDITE: UM RELATO DE CASO DESAFIADOR

JB Gazabón, DH Catelli, MPB Malcon, G de Lima,
ICS Riviera, MR Gewehr, J Martins, JP Portich,
MDA Furlanetto, CC Astigarraga