

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 MP0cy. 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

alter expression profiles, complicating data interpretation and disease monitoring. Despite these challenges, TRBC1 and TRBC2 detection remains a practical and informative tool in the clinical assessment of T-cell disorders. **Conclusion:** The use of 13-color/15-parameter flow cytometry enhances sensitivity and specificity but demands extensive expertise in T-cell analysis. Success relies on advanced technology, quality antibodies, standardized protocols, and careful data interpretation. Our study demonstrates that TRBC1 and TRBC2 detection by flow cytometry is a valuable tool for assessing T-cell diversity and clonality, aiding in the diagnosis and monitoring of mature T-cell neoplasms.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104325>

ID - 2385

DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA ERITROIDE PURA POR IMUNOFENOTIPAGEM EM CITOMETRIA DE FLUXO EM FRAGMENTO DE BIÓPSIA DE MEDULA ÓSSEA

DdS Leme, TCF dos Santos, L Rissi, RGC Goiato, CE Katayama, CEDs Marçal, AF Pedrão, HL Neto, FdO Moraes, ABGF de Mattos, MIG da Silva, A Gaidukas, LGR Dadamos, LB Zerlotti, GPS Mota

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: A Leucemia Eritroide Pura (LEP) é uma forma rara e agressiva de Leucemia Mieloide Aguda, caracterizada por proliferação de pronormoblastos com biópsia de medula frequentemente ocupada por >80% de precursores eritroides e ≥30% de pronormoblastos. Afeta principalmente homens idosos, com associação frequente a cariótipo complexo e mutações bialélicas do TP53, tendo prognóstico reservado (mediana de sobrevida: 1,8 a 2,8 meses). A citometria de fluxo (CF) permite distinguir LEP de hiperplasia eritroide reacional por seu perfil imunofenotípico positivo para CD36, CD71, CD235a e CD45dim, com marcadores de imaturidade CD117, CD34 e CD38 frequentemente negativos ou fracamente reativos, além de expressão aberrante de CD4, CD7 e CD13. A CF pode ser aplicada com sucesso em fragmentos de biópsia de medula óssea em mielogramas não aspiráveis ("dry tap"), desde que convertidos em suspensão celular via métodos manuais ou automatizados, destacando-se os primeiros como vórtice ou desagregação mecânica. **Descrição do caso:** Paciente sexo masculino, 51 anos, previamente hipertenso, diabético e tabagista 30 maços-ano. Iniciou quadro com evolução de 1 mês de astenia e inapetência, sendo observada anemia importante com necessidade transfusional. Evolui com piora de astenia 1 semana antes de admissão hospitalar, associada a perda ponderal de 5 kg em 15 dias. Ao exame físico apresentava mucosas hipocoradas. Hemograma de admissão hospitalar demonstrava anemia (Hb 6,3 g/dL, VCM 75, HCM 28, RDW 15,1%), plaquetopenia (39 mil) e leucopenia (3230); lâmina confirmava plaquetopenia e não demonstrava outras alterações importantes. DHL 507 U/L, Reticulócitos 9000/mm³, B12 494 pg/mL, ausência de esplenomegalia em ultrassonografia de

abdômen. Devido à ausência de alterações que justificassem totalmente o quadro em exames iniciais, foi indicada abordagem medular para melhor investigação. Durante procedimento, evidenciada medula óssea "dry tap", sendo realizada assim biópsia de medula óssea e encaminhado fragmento para realização de Imunofenotipagem por CF com presença de 25,2% de células imaturas de tamanho intermediário e de moderada complexidade interna positivas para CD36, CD71, CD45dim, CD117dim, HLA-DRdim, CD13, CD33, CD38, CD4, CD7. Negativas para marcadores definidores de linhagem T ou B e negativas para CD105. A biópsia de medula óssea evidenciou hiper celularidade eritróide superior a 80% caracterizada por frequentes formas imaturas, com tamanho intermediário a grande, nucléolos evidentes e imunofenótipo CD71, E-Caderina e p53, com ausente CD34. A coloração histoquímica pelo PAS revela glóbulos citoplasmáticos. **Conclusão:** Com a disponibilidade de realizar a Imunofenotipagem por CF, foi possível iniciar o tratamento sem necessidade de aguardar o resultado da biópsia de medula óssea, dessa maneira diminuindo o atraso para iniciar a terapêutica, que nos casos de leucemias agudas aumentam as taxas de resposta. A LEP é uma patologia rara e grave e que como outros tipos de leucemias agudas pode se apresentar com pancitopenia ao diagnóstico e frequentemente com medula óssea "dry tap", sendo uma ótima alternativa para diminuir o atraso do diagnóstico e início rápido de terapêutica a realização de Imunofenotipagem por Citometria de Fluxo por fragmento de medula óssea.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104326>

ID - 2888

DOUBLE-HIT EM MIELOMA MÚLTIPLO COM REFRATARIEDADE PRECOCE: RELATO DE CASO PARA UM SUBTIPO CLÍNICO AGRESSIVO

FCM Santos^a, JAZ Rosa^a, EB Mendes^a, ABeSB Silva^a, A Lobato^a, JSH Farias^a, NCR Guerrero^a, JFC Camargo^a, MP Beltrame^a, DP Bruschi^b

^a Hospital Erasto Gaertner (HEG), Curitiba, PR, Brasil

^b Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: Mieloma múltiplo (MM) Double-hit (DHMM) é um subtipo de alto-risco e ainda pouco explorado clinicamente devido ao baixo número de casos relatados, e, portanto, representam um grande desafio na conduta terapêutica. DHMM é caracterizado por pacientes que apresentam concomitantemente duas de qualquer uma das alterações citogenéticas de alto risco, independente se primárias [t(4;14), t(14;16), t(14;20)] ou secundárias [del(17p13), add(1q21), del(1p) e mutações em TP53]. Pacientes com DHMM apresentam uma elevada porcentagem de células plasmáticas na medula óssea (MO) e são estratificados como ISS-III já ao diagnóstico. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 39 anos, que procurou atendimento médico por dor lombar persistente. A investigação inicial identificou múltiplas fraturas vertebrais (T4 e T12 com redução de 50% e 70% da altura, respectivamente),