

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA LEUCEMIA MIELOIDE UMA REVISÃO NARRATIVA

LABORATORY DIAGNOSIS OF MYELOID LEUKEMIA: A NARRATIVE REVIEW

Geovana Marques Santos^a, Ryldo de Santana Santos^b, Fatima Mrue^c, Paulo Roberto de Melo Reis^d

^a – Graduada em Biomedicina pela Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-Goiás). E-mail: geovanasan157@gmail.com

^b – Graduada em Biomedicina pela Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-Goiás). E-mail: ryldosantana11@gmail.com

^c – Professora da Adjunto da Escola de Ciências Médicas e da Vida – Curso de Medicina (PUC-Goiás) e da Faculdade de Medicina na Universidade Federal de Goiás. E-mail: fatima.mrue@pucgoias.edu.br

^d – Professor adjunto da Escola de Ciências Médicas e da Vida – Curso de Biomedicina. Professor do Programa de Pós-graduação em Ciências Ambientais e Saúde (PUC-GO) e Mestrado em Genética (PUCGoiás).

*Correspondente: geovanasan157@gmail.com

RESUMO

Objetivo: Revisar a literatura acerca dos diagnósticos laboratoriais das leucemias mieloides, buscando demonstrar a importância de tais sobre o prognóstico e tratamento do paciente. **Metodologia:** Análise de conteúdos teóricos e práticos, já descritos na literatura sobre os diagnósticos laboratoriais da leucemia mieloide, com critério de inclusão referente a data de publicação (15 anos – 2011 a 2025). **Resultados:** O diagnóstico de leucemia mieloide (LM) se baseia no mielograma, que avalia a morfologia e percentual de blastos, e na tríade de técnicas essenciais: citogenética, imunofenotipagem e genética molecular. A imunofenotipagem utiliza citometria de fluxo para classificar as células, enquanto a citogenética analisa alterações cromossômicas com métodos como hibridização fluorescente in situ (FISH). A genética molecular identifica alterações no DNA com técnicas como Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e Sequenciamento de Sanger. Atualmente, novas técnicas de alta resolução, como Next Generation Sequencing (NGS), estão sendo estudadas para aumentar a precisão do diagnóstico, em conjunto aos métodos convencionais, pois oferece maior rapidez e precisão, apesar dos desafios de custo e complexidade. **Conclusão:** O diagnóstico da LM combina métodos tradicionais como o mielograma com técnicas advanced de imunofenotipagem e genética molecular para maior precisão. Embora o Whole Genome Sequencing (WGS) e o sequenciamento de Sanger ofereçam resultados de alta qualidade, seu alto custo e tempo de espera fazem com que os métodos convencionais continuem sendo o padrão-ouro, em conjunto a anamnese do paciente. Este estudo visa unificar esses procedimentos e técnicas para otimizar a eficiência do diagnóstico de LM.

Palavras-chave: Leucemia. Leucemia Mieloide. Diagnósticos Laboratoriais. Hematologia.

ABSTRACT

Objective: To review the literature on laboratory diagnoses of Myeloid Leukemias, seeking to demonstrate their importance for the prognosis and treatment of patients. **Methodology:** Analysis of the theoretical and practical content already described in the literature on laboratory diagnoses of Myeloid Leukemia, with inclusion criteria referring to the publication date (15 years – 2011 to 2025). **Results:** The diagnosis of Myeloid Leukemia (ML) is based on the myelogram, which evaluates the morphology and percentage of blasts, and on the triad of essential techniques: cytogenetics, immunophenotyping, and molecular genetics. Immunophenotyping uses flow cytometry to classify cells, while cytogenetics analyzes chromosomal alterations with methods such as fluorescence in situ hybridization (FISH). Molecular genetics identifies alterations in DNA with techniques such as polymerase reaction (PCR) and Sanger sequencing. Currently, new high-resolution techniques, such as Next-Generation Sequencing (NGS), are being studied to increase diagnostic accuracy, in conjunction with conventional methods, as they offer greater speed and precision, despite the challenges of cost and complexity. **Conclusion:** The diagnosis of LM combines traditional methods, such as myelography, with advanced immunophenotyping and molecular genetics techniques for greater accuracy. Although Whole Genome Sequencing (WGS) and Sanger sequencing offer high-quality results, their high cost and waiting time mean that conventional methods remain the gold standard. This study aims to unify these procedures and techniques to optimize the efficiency of LM diagnosis.

Keywords: Leukemia. Myeloid Leukemia. laboratory diagnostics. hematology.

INTRODUÇÃO

As leucemias mieloides (LM) são desordens clonais caracterizadas pelo aumento de blastos da linhagem mieloide na medula óssea e circulação periférica. Essas células imaturas, conhecidas como mieloblastos, provocam citopenia de células maduras, como leucócitos, eritrócitos e plaquetas que, em contrapartida, leva ao aumento das células leucocitárias imaturas (mieloblastos). Esse processo ocorre devido à liberação prematura dos mieloblastos, que suprime a maturação normal das células mieloides (Nunes, 2022). A origem dessa disfunção está em uma célula hematopoiética neoplásica na medula óssea, que promove a proliferação descontrolada e a liberação excessiva da linhagem mielóide no sangue periférico (Silva, 2025).

Devido as características patológicas, como as manifestações clínicas inespecíficas, incluindo fadiga, perda de peso, dores ósseas e febre, pode retardar a descoberta. Em muitos casos, a identificação da doença ocorre incidentalmente, quando o paciente busca atendimento médico por outras condições (Hamerschlak, 2015). Diante disso, o diagnóstico laboratorial é impactante para o prognóstico e tratamento. Com o correto resultado, o paciente poderá seguir um tratamento específico que o leve a melhora significativa, propiciando a cura (Santos, 2019).

A LM divide-se em leucemia mieloide aguda (LMA) e leucemia mieloide crônica (LMC), ambas com grande impacto na sociedade devido ao prognóstico desafiador e à limitação dos

tratamentos. A LMA afeta predominantemente idosos acima de 60 anos e se caracteriza por uma proliferação excessiva de mieloblastos na medula óssea, resultando em neutropenia, anemia e plaquetopenia (Braga, 2020). Sua origem está associada a alterações genéticas e epigenéticas, como mutações pontuais, rearranjos gênicos, deleções e amplificações, que afetam a expressão gênica. Esta proliferação excessiva de mieloblastos está associada a hiperpopulação destas células na medula óssea, que resultará na diminuição da síntese das outras células diferenciadas na medula óssea (Silva, 2021).

A LMC acomete adultos entre 40 e 60 anos e é caracterizada pela translocação entre os cromossomos 9 e 22, formando a anormalidade genética conhecida como cromossomo Philadelphia (Ph) (Tunholi, 2023). Esse cromossomo induz a produção da proteína BCR-ABL, que estimula a medula óssea a gerar progenitores granulocíticos e megacariócitos em excesso, além de liberar células imaturas na corrente sanguínea. Esta geração excessiva de progenitores, resultará na sobrecarga da medula óssea, justificando a dor óssea (Boechat, 2017).

No caso da LMA, a classificação segue o sistema da Organização Mundial da Saúde (OMS), que orienta a definição de subtipos com base em exames citogenéticos, fundamentais para um plano de tratamento adequado. No Brasil, entretanto, há um déficit na aplicação dessa conduta, resultando em decisões terapêuticas menos precisas (Velloso, 2011). Diante deste fato, a necessidade de revisões sistemáticas se torna evidente para ampliar o acesso a informações atualizadas sobre pesquisas e tratamentos.

Devido à maior realização de exames laboratoriais de rotina, tornou-se cada vez mais comum que as LM sejam descobertas de forma incidental, a partir de alterações nos resultados do hemograma, como mieloblastos no sangue periférico, que foram solicitados por motivos não diretamente relacionados à suspeita da doença (Osman, 2021).

O diagnóstico das LM é realizado por meio de citometria de fluxo (imunofenotipagem), análise citogenética (detecção de genes alterados) e mielograma (avaliação morfológica e contagem de blastos na medula óssea). Para diagnóstico diferencial entre LMA e LMC, existem exames que norteiam este diagnóstico, tais como a fosfatase alcalina para LMA e pesquisa do marcador molecular BCR-ABL e mieloperoxidase para LMC (Sossela, 2017).

O objetivo desta revisão é de coletar e centralizar informações provenientes de estudos anteriores, proporcionando uma análise abrangente e crítica dos dados disponíveis. Dessa forma,

busca contribuir para a ampliação do conhecimento científico na área, além de oferecer subsídios para o desenvolvimento de futuras pesquisas e investigações.

METODOLOGIA

A metodologia adotada consistiu em uma revisão narrativa baseada na análise de artigos sobre os diagnósticos laboratoriais da Leucemia Mieloide. Inicialmente, focou-se na busca da delimitação das áreas de atuação, sendo eles a oncologia e hematologia. Após isto, delimitou-se o esboço da pesquisa, focando na análise a partir de artigos de revisão sistemática e bibliográfica sobre as diferentes formas de diagnóstico e fisiopatologia da LM.

Na sequência, identificamos as fontes de informação, como PubMed, Scielo, Google Acadêmico, Medline, para conduzir a busca por literaturas relevantes. Utilizamos uma combinação de termos relacionados, como as palavras-chaves “Leucemia”, “Leucemia Mieloide”, “Diagnósticos Laboratoriais”, que foram obtidas através das plataformas BIREME, LILACS, DeCS que, junto a booleanos e busca de pesquisa como “AND” e “NOT”, obtêm-se uma pesquisa conjugada.

Estabelecemos critérios claros de inclusão e exclusão de estudos, considerando aspectos como idioma, tipo de publicação, período de publicação (2010 a 2025) (figura 1) e relevância do conteúdo para o tema da pesquisa. Em seguida, foi-se avaliado os estudos identificados de acordo com esses critérios e selecionar aqueles que melhor atendem aos objetivos propostos. Esses dados foram analisados para identificar padrões, tendências e lacunas na literatura.

Após aplicar esses parâmetros de forma gradual, como os descritores, booleanos, e critérios de inclusão e exclusão, observamos que ao colocar o descritor “Leucemia”, obtivemos um resultado de 13.352 artigos e após adicionar “Leucemia Mieloide”, obtivemos o resultado de 3.489 artigos. Com a adição dos critérios de inclusão e exclusão restaram 80 artigos, como pode ser observado na figura 2.

Figura 1 – Esquema ilustrativo dos métodos de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão de trabalhos na revisão de acordo com o PRISMA.

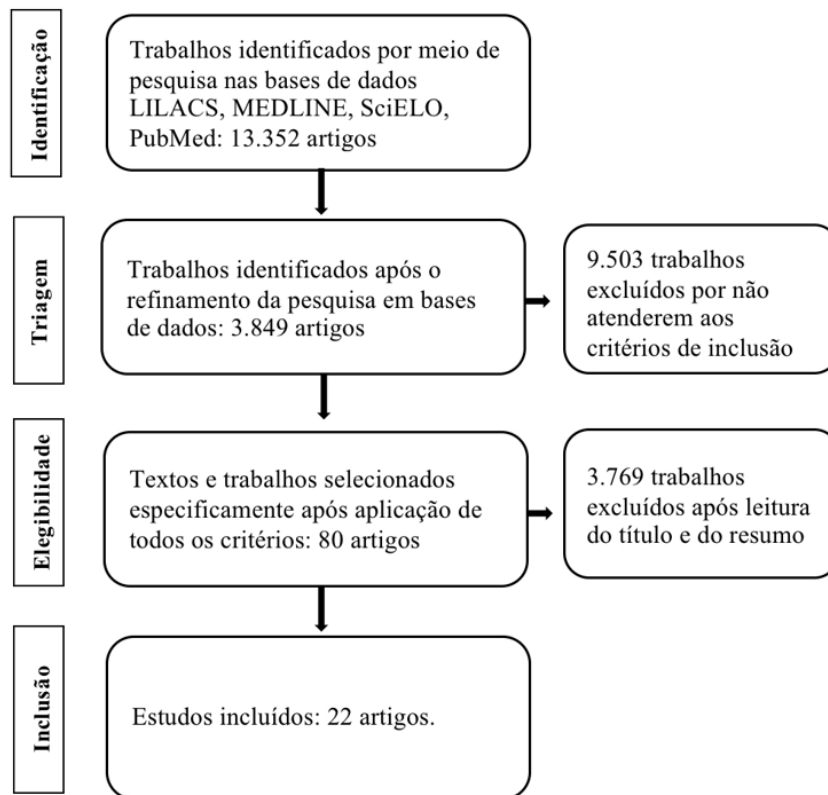
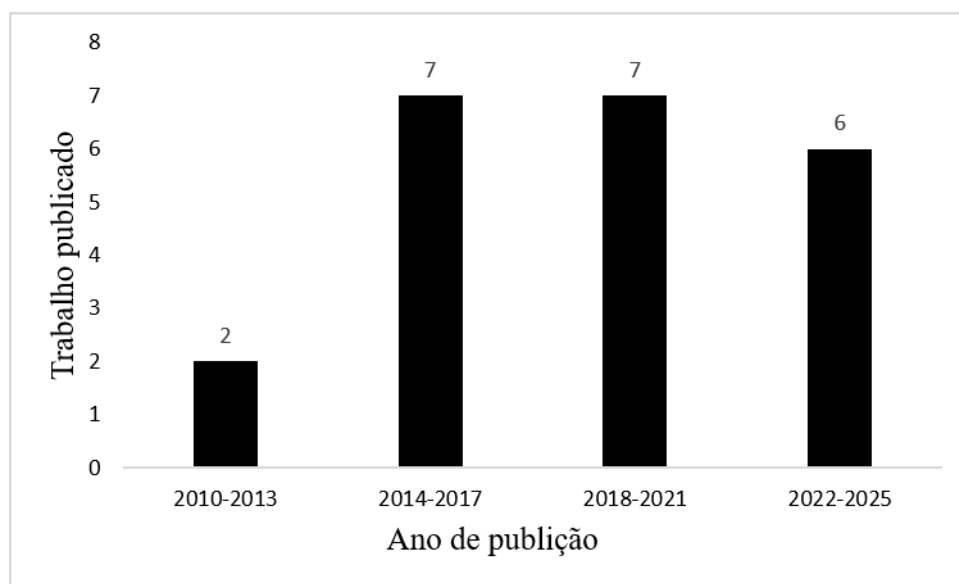


Figura 2 – Trabalhos incluídos de acordo com a data da revisão (2010-2025).



RESULTADOS

Para sintetizar os principais achados e metodologias da literatura, o Quadro 1 a seguir oferece um resumo dos artigos revisados para este estudo. Ele organiza as informações por autor, ano e foco principal, destacando as técnicas de diagnóstico específicas e a contribuição de cada referência para o entendimento do diagnóstico da LM. Vale ressaltar que o artigo de Chen & Cherian, 2000, foge do corte temporal para poder contemplar a temática da imunofenotipagem, pois não foram encontrados artigos que abrange o assunto em questão.

Quadro 1 – Caracterização metodológica e achados dos estudos avaliados.

Autores/Ano	Tipo de Estudo	Objetivo	Conclusão
Nunes et al., 2022	Relatório de recomendação	Avaliar a eficácia da alfaepoetina em pacientes adultos com síndrome mielodisplásica de baixo risco.	A alfaepoetina é eficaz em pacientes com síndrome mielodisplásica de baixo risco, aumentando a hemoglobina e reduzindo a necessidade de transfusões de sangue.
Silva, L. V. B., 2025	TCC (Especialização)	Avaliar o fenótipo das leucemias mieloides agudas HLA-DR negativas.	A ausência de HLA-DR na LMA, embora rara, tem relevância diagnóstica e prognóstica, e a caracterização imunofenotípica é fundamental para a estratificação de risco e a definição do tratamento.
Hamerschlak et al., 2015	Estudo transversal	Avaliar percepções de pacientes brasileiros com LMC sobre diagnóstico e tratamento.	Pacientes brasileiros com LMC muitas vezes não compreendem bem sua doença ou o tratamento, evidenciando a necessidade de uma comunicação médico-paciente mais eficaz e de mais educação em saúde.
Santos et al., 2019	Revisão narrativa	Abordar diagnósticos e possíveis tratamentos da leucemia mieloide (aguda e crônica).	O diagnóstico precoce e preciso é crucial para a escolha da terapia mais adequada para a leucemia mieloide, com destaque para terapias-alvo e o transplante de medula óssea.
Braga, 2020	Revisão de literatura	Revisar aspectos clínicos e terapêuticos da LMA.	A LMA possui grande heterogeneidade clínica e genética, o que reforça a importância do diagnóstico molecular para guiar a conduta terapêutica.
Silva & Conceição, 2021	Revisão sistemática	Avaliar avanços no diagnóstico molecular da LMA.	A biologia molecular revolucionou a prática clínica ao permitir uma melhor classificação, refinamento do prognóstico e identificação de alvos terapêuticos na LMA, impulsionando a medicina personalizada.

Boechat et al., 2017	Artigo científico em química farmacêutica	Descrever síntese e propriedades de inibidores de tirosina quinase BCR-ABL.	A conclusão deste artigo científico é que os Inibidores de Tirosina Quinase (ITKs) causaram um impacto significativo no tratamento da LMC, mudando o paradigma de manejo da doença para um controle altamente eficaz.
Tunholi, 2023	TCC (Residência médica)	Estudar mecanismos de progressão e resistência aos ITKs na LMC.	A resistência aos ITKs ocorre devido a mutações no gene BCR-ABL e a vias alternativas de sinalização celular. Isso destaca a necessidade de desenvolver terapias de segunda e terceira geração para superar esse desafio.
Velloso et al., 2011	Revisão + descrição de casos	Relatar alterações citogenéticas e moleculares na LMA.	Alterações citogenéticas e moleculares são determinantes para o diagnóstico, prognóstico e escolha do tratamento da LMA.
Osman & Deininger, 2021	Revisão internacional	Revisar terapias modernas e desafios da LMC.	Apesar do sucesso dos ITKs, ainda existem desafios como a resistência ao tratamento, recaídas e a adesão do paciente. O futuro busca terapias personalizadas e a cura funcional da doença.
Sossela et al., 2017	Revisão	Apresentar aspectos clínicos, diagnósticos e hemogramas da LMC.	O hemograma é uma ferramenta essencial para suspeitar de LMC, mas exames moleculares são necessários para a confirmação e o acompanhamento do tratamento.
Oliveira et al., 2021	Revisão	Descrever fisiopatologia, diagnóstico e tratamentos da LMC.	O entendimento molecular da LMC e o diagnóstico precoce permitiram o desenvolvimento de terapias direcionadas, como os ITKs, que melhoraram significativamente a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.
Chen & Cherian, 2000	Artigo de revisão	Descrever o papel da imunofenotipagem na LMA, incluindo estratégias de análises e monitoramentos.	A imunofenotipagem é uma ferramenta essencial para o diagnóstico inicial, a identificação de subtipos e a estratificação prognóstica da LMA.
Borim & Amilcar, 2017	Trabalho acadêmico	Ressaltar importância do diagnóstico diferencial entre leucemias e reações.	A avaliação criteriosa para diferenciar leucemias de processos reacionais é vital para evitar erros de diagnóstico e terapias inadequadas.
Bonfim et al., 2022	Revisão	Discutir papel da citogenética e biologia molecular na LMC.	Testes moleculares são cruciais no diagnóstico precoce, no acompanhamento terapêutico e na definição do prognóstico da LMC.

Lago & Petroni, 2017	Revisão	Abordar fisiopatologia e diagnóstico da LMC.	O entendimento molecular da LMC e o diagnóstico precoce permitiram o desenvolvimento de terapias direcionadas, como os ITKs, que melhoraram significativamente a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.
Roberts et al., 2021	Revisão internacional	Idêntico ao de Osman & Deininger.	Este artigo concluiu que os ITKs transformaram o tratamento da LMC, mas persistem desafios importantes relacionados à resistência, à adesão ao tratamento e à busca pela cura definitiva.
Duncavage et al., 2022	Estudo translacional	Avaliar perfil genômico em neoplasias mieloides e LMA.	A análise do perfil genômico auxilia na tomada de decisão clínica para a LMA, permitindo terapias individualizadas.
Reis, Visentainer & Macedo, 2017	Revisão	Discutir uso de técnicas moleculares em neoplasias mieloproliferativas.	Técnicas moleculares aumentam a acurácia diagnóstica e prognóstica em neoplasias mieloproliferativas.
Haider et al., 2020	Estudo clínico-laboratorial	Avaliar uso de dados de dispersão de neutrófilos para flag pré-microscópico em LMA.	O uso de dados de dispersão de neutrófilos é uma ferramenta promissora para a triagem rápida de casos suspeitos de LMA, o que ajuda a otimizar a investigação laboratorial e a reduzir o tempo de diagnóstico.
Gajendra et al., 2023	Estudo observacional	Analisar casos de LMA CD34-/HLA-DR- e associação com mutações.	O subtipo de LMA CD34-/HLA-DR- está fortemente associado a mutações como NPM1 e FLT3-ITD, que impactam o prognóstico e a orientação terapêutica.
Bollmann & Del Giglio, 2011	Revisão histórica	Revisar evolução do tratamento da LMC.	O tratamento da LMC foi revolucionado pelos ITKs (Inibidores de Tirosina Quinase), transformando uma doença fatal em uma condição crônica controlável e melhorando a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.

Fonte: elaborado pelos autores.

Na LM, o diagnóstico se baseia no mielograma, exame que busca avaliar a morfologia a partir de um esfregaço sanguíneo, buscando avaliar a morfologia e percentual de blastos. Além do mielograma, também é utilizado a tríade essencial para diagnóstico, sendo constituído pelas técnicas de citogenética, imunofenotipagem e genética molecular, assim, o diagnóstico diferencia e identifica o tipo celular envolvido. Outros testes são o FISH e a PCR, que são mais sensíveis, sendo então importantes para o diagnóstico, tratamento e diferenciação de outras doenças

mieloproliferativas, também aumentando a precisão do diagnóstico e monitoramento, auxiliando os métodos essenciais (Oliveira, 2021).

A imunofenotipagem é um procedimento derivado a partir do exame de citometria de fluxo, o qual consiste em colocar as células em um fluxo e através de um feixe de laser, fazer a leitura delas, apresentando em dados qualitativos e quantitativos das células encontradas, e diferenciando-as. Assim, a imunofenotipagem para as LM é importante, pois irá classificar as alterações celulares referente a linhagem mieloide (Chen & Cherian, 2017).

Dentre os exames citoquímicos, a fosfatase alcalina é interessante pois indica a presença de grânulos existentes nos neutrófilos maduros, excluindo uma possível LM. Outro teste citoquímico, é da mieloperoxidase, já que a enzima está presente nos precursores mielóides, indicando uma LM (Borim, 2017).

Já nas técnicas citogenéticas, são utilizadas células em nível máximo de condensação da mitose, coletadas da medula óssea, na qual são extraídos os cromossomos para analisar as translocações, mutações e deleções. Dentre desses procedimentos, a hibridização fluorescente in situ (FISH), evidenciará através de sondas com marcadores fluorescentes o local que ocorreu a alteração (Bonfim, 2022).

Com os exames de genética molecular, é possível identificar alterações nas sequências do DNA no local específico do cromossomo. As técnicas de destaque são a PCR em tempo real, hibridização in situ e sequenciamento de Sanger (Lago & Petroni, 2017).

No sequenciamento de Sanger, temos a detecção de pequenas variações genéticas no DNA a partir de fragmentos de DNA amplificados por PCR. Aqui, as bases individuais de DNA são detectadas por eletroforese devido à incorporação aleatória de dideoxynucleotídeos terminadores de cadeia marcados com fluorescência pela DNA polimerase durante a replicação in vitro do DNA, sendo geralmente usado para detectar mutações genéticas de éxons únicos (Duncavage, 2022).

Observa-se que, atualmente, outras técnicas estão sendo debatidas para a sua implementação, pois auxiliam na melhor definição do diagnóstico quando feitas em conjunto aos métodos diagnósticos convencionais de citogenética das leucemias, pois apresentam alta resolução, rapidez e precisão. Contudo, observam-se desafios para que se tornem o padrão, tais como elevado custo e complexidade na interpretação dos resultados (Silva, 2021).

Dentre estas novas técnicas, encontra-se a Next Generation Sequencing (NGS), sendo um sequenciamento paralelo massivo ou sequenciamento de alto rendimento, utiliza milhões ou bilhões de reações de sequenciamento paralelo para identificar anormalidades genômicas. Já o Whole Genome Sequencing (WGS) é uma derivação do Next Generation Sequencing (NGS) que são ensaios amplos de sequenciamento genômico. Eles permitem a detecção de alterações genômicas no genoma inteiro. O WGS funciona como uma espécie de painel, na qual, é um adaptador de sequenciamento de exoma, que é inserido ao DNA amostral, se ligando e evidenciando a alteração (Duncavage, 2022).

DISCUSSÃO

O diagnóstico laboratorial da leucemia mieloide é um processo complexo que exige a integração de diferentes técnicas, desde exames de triagem, como hemograma, os citoquímicos, até métodos de maior especificidade, como a citogenética e a genética molecular (Reis, 2017).

O hemograma, embora muitas vezes considerado um exame de triagem, desempenha papel fundamental na suspeita inicial de leucemia mieloide. Alterações quantitativas e morfológicas nas células sanguíneas, como a presença de leucócitos imaturos e blastos, podem direcionar a investigação diagnóstica, tornando-o um recurso acessível e de grande relevância clínica. Apesar do avanço de técnicas como citometria de fluxo e análises moleculares, o exame hematológico inicial permanece essencial para indicar a necessidade de métodos confirmatórios e de maior complexidade (Haider, 2020).

Essa integração de exames é indispensável, pois cada abordagem fornece informações complementares sobre a morfologia celular, as alterações genéticas e a expressão de marcadores específicos, contribuindo para uma classificação mais precisa da doença e definição do tratamento (Roberts, 2021).

Analisando os dados levantados nesta revisão demonstra que, assim como relatado por diferentes autores, a tríade diagnóstica composta por mielograma, imunofenotipagem e citogenética continua sendo o padrão ouro para a confirmação da leucemia mieloide, permitindo a diferenciação entre leucemia mieloide aguda (LMA) e leucemia mieloide crônica (LMC) (Santos, 2019).

Nos casos de LMA, a imunofenotipagem tem se mostrado particularmente relevante para a classificação em subtipos, uma vez que a expressão de determinados marcadores de superfície pode estar associada a prognósticos distintos (Gajendra, 2023). O uso da citometria de fluxo, por meio da análise qualitativa e quantitativa das células, permite identificar precisamente as alterações imunofenotípicas, estabelecendo o envolvimento da linhagem mieloide e apoiando a tomada de decisões terapêuticas.

Na LMC, a detecção do cromossomo Philadelphia pela hibridização *in situ* (FISH) ou pela PCR em tempo real permanece como critério determinante para o diagnóstico e monitoramento. Esses métodos, ao evidenciarem a fusão gênica BCR-ABL, permitem não apenas a confirmação diagnóstica, mas também a avaliação de resposta terapêutica e possível resistência a inibidores de tirosina quinase (Bollman, 2011).

Os exames citoquímicos, como a pesquisa de fosfatase alcalina e mieloperoxidase, mantêm relevância clínica, especialmente pela praticidade e baixo custo, funcionando como ferramentas iniciais para sugerir ou excluir hipóteses diagnósticas (Borim, 2017). Contudo, embora úteis como triagem, apresentam sensibilidade e especificidade inferiores, reforçando a importância dos exames confirmatórios.

As técnicas citogenéticas continuam desempenhando papel central, permitindo a análise de translocações, deleções e outras alterações cromossômicas a partir de células em metáfase obtidas da medula óssea. A utilização de métodos como o FISH, que emprega sondas fluorescentes para localizar mutações, e o cariótipo convencional, ainda é amplamente recomendada devido à sua capacidade de caracterizar anomalias estruturais e numéricas (Lago & Petroni, 2017). Paralelamente, a genética molecular amplia essa abordagem por meio de métodos como PCR em tempo real, hibridização *in situ* e sequenciamento de Sanger, possibilitando identificar alterações pontuais e mutações específicas relevantes ao prognóstico.

Recentemente, novas tecnologias, como o sequenciamento de nova geração (Next Generation Sequencing – NGS) e o sequenciamento genômico completo (Whole Genome Sequencing – WGS), vêm ganhando destaque por permitirem a detecção de alterações genômicas com alta resolução e abrangência (Duncavage, 2022). Esses métodos possibilitam a análise simultânea de múltiplos genes e regiões do genoma, identificando mutações raras e padrões genômicos associados a resistência terapêutica. Apesar do potencial, sua aplicação como rotina

diagnóstica ainda enfrenta desafios, como o custo elevado, a necessidade de infraestrutura especializada e a complexidade na interpretação dos resultados.

Conclusão

A revisão da literatura permitiu evidenciar que o diagnóstico laboratorial da leucemia mieloide (LM) constitui um processo complexo, mas essencial para a definição precoce do quadro clínico e a escolha do tratamento mais adequado. Observou-se que métodos convencionais, como o mielograma, permanecem como exames iniciais importantes para a identificação da presença de blastos. Contudo, o avanço das técnicas de imunofenotipagem, citogenética e genética molecular trouxe maior sensibilidade e especificidade ao diagnóstico, permitindo não apenas diferenciar leucemias mieloides de outras doenças hematológicas, mas também identificar subtipos e alterações genômicas relevantes.

Também se evidenciou neste trabalho, o conhecimento de outros procedimentos que trazem importante ajuda para o diagnóstico da LM, como o WGS e o sequenciamento de Sanger, que apesar de obterem um resultado específico e qualificado para o diagnóstico, apresentam alto custo e tempo de resultado elevado, fazendo com que os exames já utilizados continuem sendo o padrão-ouro.

Este estudo contribui com a melhora do diagnóstico da LM, pois unifica em um único artigo, os procedimentos padrões e novas técnicas para a maior eficiência no diagnóstico e prognósticos, com a perspectiva de manejo personalizado das LM.

Referências

- BOECHAT, N. et al. **Sínteses e propriedades de fármacos inibidores da tirosina quinase BCR-ABL, utilizados no tratamento da leucemia mieloide crônica.** *Química Nova*, 10 mar. 2017.
- BOLLMANN, P. W.; DEL GIGLIO, A. **Leucemia mieloide crônica: passado, presente, futuro.** *Einstein*, v. 9, n. 2, p. 236-243, 2011.
- BONFIM, Alice Cristina Santos et al. **O papel da citogenética e da biologia molecular no diagnóstico da leucemia mieloide crônica.** *Brazilian Journal of Health Review*, Curitiba, v. 5, n. 2, p. 5153-5164, mar./abr. 2022.
- BORIM, A. D.; AMILCAR, H. M. **Importância do diagnóstico acurado em casos de leucemia mieloide: distinção das leucemias e processos reacionais.** Maringá: UNICESUMAR – Centro Universitário de Maringá, 2017.
- BRAGA, Giovanna Alves. **Leucemia mieloide aguda: revisão de literatura.** 2020.

- CHEN, X.; CHERIAN, S. **Acute myeloid leukemia immunophenotyping by flow cytometric analysis.** Clinics in Laboratory Medicine, v. 37, n. 4, p. 753-769, 2017.
- DUNCAVAGE, Eric J. et al. **Genomic profiling for clinical decision making in myeloid neoplasms and acute leukemia.** Blood, v. 140, n. 21, p. 2228–2247, 2022.
- GAJENDRA, S. et al. **CD34 negative HLA-DR negative acute myeloid leukaemia: a higher association with NPM1 and FLT3-ITD mutations.** International Journal of Laboratory Hematology, [S. l.], v. 45, n. 2, p. 221-228, 2023.
- HAIDER, Rana Zeeshan et al. **Neutrophil scattering data driven pre-microscopic flagging of acute leukemic cases.** Revista de Investigación Clínica, v. 72, n. 1, p. 37-45, 2020.
- HAMERSCHLAK, Nelson et al. **Patients' perceptions about diagnosis and treatment of chronic myeloid leukemia: a cross-sectional study among Brazilian patients.** São Paulo Medical Journal, São Paulo, v. 133, n. 6, p. 471–479, 2015.
- LAGO, C.; PETRONI, T. F. **Fisiopatologia e diagnóstico da leucemia mieloide crônica.** Revista Saúde UniToledo, v. 1, n. 1, 2017.
- NUNES, Altacílio Aparecido et al. **Relatório de recomendação n. 698: alfaepoetina para o tratamento de pacientes adultos com síndrome mielodisplásica de baixo risco.** Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022.
- OLIVEIRA, R. F.; MAIA, M. M.; SOUSA, R. D. **Leucemia mieloide crônica (LMC): aspectos fisiopatológicos, diagnósticos e tratamentos.** FIMCA, v. 8, n. 2, 2021.
- OSMAN, A. E. G.; DEININGER, M. W. **Chronic myeloid leukemia: modern therapies, current challenges and future directions.** Blood Reviews, v. 49, art. 100825, 2021.
- REIS, D. M. S.; VISENTAINER, J. E. L.; MACEDO, L. C. **Aplicação das técnicas moleculares no diagnóstico das neoplasias mieloproliferativas.** SaBios - Revista de Saúde e Biologia, v. 12, n. 1, p. 57-65, jan./abr. 2017. ISSN 1980-0002.
- ROBERTS, J. A. et al. **Chronic myeloid leukemia: modern therapies, current challenges and future directions.** Blood Reviews, v. 49, p. 100825, 2021.
- SANTOS, Mirella Meireles Ferreira dos et al. **Leucemia mieloide, aguda e crônica: diagnósticos e possíveis tratamentos.** Revista Saúde em Foco, [S. l.], ed. 11, 2019.
- SILVA, Flávia Martins da; CONCEIÇÃO, Rogério Reis. **Avanços e perspectivas no diagnóstico molecular da leucemia mieloide aguda: revisão sistemática.** Revista Brasileira de Análises Clínicas, [S. l.], v. 53, n. 3, p. 232-238, 2021.
- SILVA, Laura Villas Bôas da. **Avaliação fenotípica das leucemias mieloides agudas HLA-DR negativas.** 2025. Trabalho de Conclusão de Curso (Especialização em Técnicas Avançadas em Análises Clínicas) – Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, 2025.
- SOSSELA, F. R.; ZOPPAS, B. C. de A.; WEBER, L. P. **Leucemia mieloide crônica: aspectos clínicos, diagnóstico e principais alterações observadas no hemograma.** Revista Brasileira de Análises Clínicas, v. 49, n. 2, p. 1-5, 2017.
- TUNHOLI, Laís Santos. **Mecanismos de progressão de doença na leucemia mieloide crônica e resistência aos inibidores de tirosina quinase.** 2023. 30 f. Trabalho de Conclusão de Curso

(Residência Médica em Hematologia e Hemoterapia) – Instituto Nacional de Câncer, Rio de Janeiro, 2023.

VELLOSO, Elvira Deolinda Rodrigues Pereira et al. **Alterações citogenéticas e moleculares em leucemia mieloide aguda: revisão e descrição de casos.** Einstein, [S. l.], v. 9, n. 2, p. 184-189, 2011.