

**Background:** Acute Myeloid Leukemia (AML) a cancer of the white blood cells, characterized by infiltration of leukemic blasts in the bone marrow (BM), affects the proliferation and maturation of the cells in the BM. Genetic variants are related in the AML, as in the gene encodes a tumor suppressor protein TP53, associated with adverse prognostic of the disease, related with lower survival of the AML patients. **Objective:** We evaluated the presence of genetic variants in the TP53 *exome* in patients with AML, also investigated possible association of the TP53 variants with clinical and laboratory data. **Methods:** Study population was composed of 10 AML patients, the nucleotide sequencing was performed in BM samples, the presence of variants was investigated in the TP53 2 – 11 exons. **Results:** Among the patients, three (30%) are male and seven (70%) females, being six patients with primary AML, one secondary AML and three patients with relapsed. Variants different were observed in the TP53 *exome*, as more prevalent those located in the 4 exon, as P72R. Variants missense identified: L32K (exon 3), M44K, P72R, W91G and A119D (exon 4), E271D and P278L (exon 8), K357M (exon 10) and no sense variant c.1069 A>T\* (exon 10). According to number of variants identified in each patient, we define as Group 1 that with 1-2 variants, >2 variants as Group 2. The white blood cell count was higher in the group 2 when compared to group 1 [10.680 (1.1215 - 86.030) vs 9.770 (4.760 - 149.900)]. As well as the red blood cell count was high in the group 2 [3.21 (2.89 - 3.59) vs 2.95 (2.57 - 3.09)], also to platelet count [44.000 (16.000 - 71.000) vs 35.000 (16.000 - 44.000)]. **Discussion:** Previous studies have shown low frequency of variants in the TP53 gene, approximately 5-10% of the AML cases and 30% related in the AML-t, the variants are prevalent in the 4 to exon, however, we identified variants in all patients. The P72R variant was common between patients, most variants occur mainly in the exon 4. **Conclusion:** Variants in the TP53 are frequently observed in AML patients, the number of variants may be associated with change hematological. We highlight the P72R variant as possible marker for disease, however, further studies are needed to evaluate the effect of this variants with outcome of the disease.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.525>

#### ASSOCIAÇÃO ENTRE PARÂMETROS IMUNOFENOTÍPICOS E ESTRATIFICAÇÃO DE RISCO DE PACIENTES PORTADORES DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

FMCP Pessoa<sup>a</sup>, IV Barreto<sup>a</sup>, RB Gadelha<sup>a</sup>,  
CB Machado<sup>a</sup>, BMD Nogueira<sup>a</sup>, AKC Machado<sup>a</sup>,  
MEA Morais<sup>a</sup>, MOM Filho<sup>a</sup>, DS Oliveira<sup>a,b</sup>,  
CA Moreir-Nunes<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

<sup>b</sup> Hospital Geral de Fortaleza (HGF), Fortaleza, CE, Brasil

**Objetivo:** Atualmente, a ampla aplicação da imunofenotipagem e caracterização genética tornou-se fundamental para

refinamento diagnóstico, estratificação de risco, predição de prognóstico e promoção de terapia-alvo em pacientes com Leucemia Mieloide Aguda (LMA). Portanto, este estudo visou identificar possíveis correlações entre marcadores imunofenotípicos e estratificações de risco em pacientes com LMA. **Metodologia:** Esse trabalho obteve aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (n° 4.798.575) e incluiu amostras de sangue periférico e medula óssea de 77 pacientes portadores de LMA atendidos no Hospital Geral de Fortaleza (HGF). Todos os pacientes foram submetidos a testes de imunofenotipagem, cariótipo e biologia molecular para que posteriormente fossem estratificados seguindo as diretrizes estabelecidas pelo European Leukemia Net de 2022. Os pacientes com foram submetidos à pesquisa das seguintes alterações: FLT3-ITD, RUNX1::RUNX1T1, CBFβ::MYH11 e PML::RARA através da técnica de RT-qPCR. **Resultados:** Entre os 77 pacientes com LMA, 8 foram classificados com risco favorável, 54 com risco intermediário e 15 com risco adverso. Os fenótipos mais frequentes com o grupo de risco favorável foram CD45, CD33, CD34, CD117, HLA-DR e MPO. Em relação ao grupo de risco intermediário, os marcadores mais incidentes foram CD33, CD45, CD117, CD13, CD34 e HLA-DR. Por sua vez, os principais fenótipos associados ao grupo de risco adverso foram CD117, CD34, CD33, CD45 e CD13. Em geral, foi observada a associação de dos marcadores CD7 e CD10 com maiores taxas de óbito. Em relação às alterações genéticas que conferem um risco favorável, 1 paciente possuía a translocação CBFβ::MYH11 e 7 apresentavam a translocação RUNX1::RUNX1T1. Quanto às alterações genéticas associadas ao risco intermediário, 4 pacientes apresentavam a mutação FLT3-ITD e 10 possuíam a translocação PML::RARA. **Discussão:** Estudos reportaram que taxas de sobrevida global e de remissão completa aparentam ser influenciadas pela expressão de determinados marcadores, como CD10, CD13, CD34, CD41, CD61, CD117 e HLA-DR. Estudos relataram maior expressão de CD33, CD34, CD117, HLA-DR, CD15, CD64 e CD14 em paciente com a fusão CBFβ::MYH11, enquanto este trabalho observou expressão de CD45, CD34, CD227, MPO, CD38, HLA-DR e CD33. Os imunofenótipos dos pacientes com RUNX1::RUNX1T1 identificados neste estudo corroboraram com os marcadores descritos na literatura: CD34, CD117, CD13, CD33, CD19, CD56, CD38, HLA-DR e MPO. Outros trabalhos ainda identificaram fenótipos que aparentam estar associados a alterações genéticas, como os fenótipos CD33, CD34, CD123, CD25 e CD99 que predizem FLT3-ITD. Entretanto, no presente estudo foram observados CD64, CD45, CD33 e HLA-DR associados à mutação FLT3-ITD. Os pacientes com PML::RARA analisados neste estudo apresentaram os marcadores CD33, CD64, CD117, CD13 e MPO, corroborando com outros trabalhos na literatura. **Conclusão:** Através deste estudo foi possível destacar a existência de correlação entre a expressão de determinados imunofenótipos e a estratificação de risco de pacientes com LMA. A identificação dessas informações pode proporcionar um diagnóstico mais rápido e preciso, além de estratégias de tratamento mais bem direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.526>