

resposta e Inibidor de bruton kinase (IBTK), com resposta clínica. **Relato:** Masculino, 63a, diagnosticado com LLC previamente, admitido com linfonodomegalia generalizada e progressiva, perda ponderal e febre. Biopsia e imunohistoquímica definiram linfoma não-Hodgkin difuso de grandes células B (positividade para CD20, PAX5, CD79a, CD5, CD10 e BCL2, com ausência de BCL6, MUM1, Ciclina D1 e CD30, além de Ki67 em aproximadamente 1% das células). Tomografias de estadiamento evidenciavam múltiplos linfonodos cervicais (nos níveis Ia, Ib, IIa, IIb, III, IV e V) bilateralmente medindo até 2,8 × 2,1 cm, mediastinais (cadeias pré-vascular, paratraqueal superior e inferior, subcarinal e peribroncovascular) bilaterais medindo até 3,2 cm de diâmetro menor eixo, inguinais medindo até 2,4 cm no menor diâmetro, além de hepatoesplenomegalia moderada. Realizado protocolo R-CHOP, com progressão de doença durante o mesmo. Após discussão clínica, optado por realizar tratamento com ibrutinibe, com remissão dos sinais e sintomas B em 3 semanas e melhora da visceromegalia. Laboratorialmente, o paciente ainda permanece com citopenias e segue em acompanhamento ambulatorial, até o momento, sem eventos adversos relacionados à terapia atual. **Discussão/Conclusão:** Em relação ao tratamento da SR, inserir o paciente em estudos clínicos seria ideal, porém devido à escassez de estudos viáveis para esta doença, novas terapias emergentes vem se mostrando promissoras como biespecíficos, CARTcell, inibidores PI3K, inibidores de checkpoint, porém pela dificuldade de acesso a tais terapias, há a opção dos IBTKs covalentes como o ibrutinibe, acalabrutinibe, zanubrutinibe que possuem, excelente resposta na LLC, porém em SR, estes agentes isolados não apresentaram respostas duradouras. Neste caso, a dificuldade de ensaios clínicos e das novas terapias, fez com que o IBTK fosse usado como alternativa terapêutica. O paciente se encontra no 3º mês da terapia, sem intercorrências clínicas e sem progressão de doença até o momento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.567>

FREQUÊNCIA DE ALTERAÇÕES CITOGENÉTICAS DETECTADAS POR HIBRIDIZAÇÃO IN SITU FLUORESCENTE NA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÔNICA

FK Marques^a, IR Borges^b, VD Fonseca^b, SP Frade^b, LV Ramos^b, RS Ribeiro^b

^a Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Citogenética, Hermes Pardini, Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

A leucemia linfocítica crônica (LLC) caracteriza-se pela alta frequência de alterações genéticas, que se correlacionam com o prognóstico da doença. O cariótipo com bandas G permite a investigação simultânea de alterações citogenéticas em todos os cromossomos. Entretanto, o linfócito apresenta baixa taxa de divisão celular em cultura, e por isto o cariótipo pode não ser informativo. A hibridização *in situ* fluorescente (FISH), por dispensar a necessidade de células metafásicas, apresenta maior sensibilidade na detecção de alterações citogenéticas

na LLC. Este estudo tem como objetivo investigar a frequência de alterações citogenéticas detectadas por FISH realizadas entre abril/2017 a abril/2024 no laboratório de Citogenética do Instituto Hermes Pardini. Foi utilizado um painel de sondas para pesquisa de oito alterações citogenéticas em núcleos interfásicos: as deleções de MYB (6q23.3), ATM (11q22.3), 13q14.3 e TP53 (17p13), trissomia de cromossomo 12, rearranjo em IGH (14q32) e as fusões IGH::CCND1 e IGH::BCL2. Neste período foram analisados 155 pacientes (96 do sexo masculino), com média de idade de 70 ± 10 anos. Foi detectada pelo menos uma alteração citogenética em 107 casos (69%), com 1 a 5 alterações por caso. A alteração citogenética mais frequente foi a deleção em 13q14.3 (71 casos/66,4%), seguida pela trissomia de cromossomo 12 (26 casos/24,3%), deleção TP53 (15 casos/14,0%), deleção de ATM (13 casos/12,1%), fusão IGH::CCND1 (8 casos/7,5%), deleção de MYB (5 casos/4,7%) e fusão IGH::BCL2 (2 casos/1,9%). Dentre os 107 casos com alteração citogenética, em 33 (30,8%) foram detectadas entre duas a cinco alterações, destacando-se por maior frequência a dupla alteração trissomia 12 com deleção 13q14.3. A frequência das alterações citogenéticas detectadas é semelhante ao observado em outros estudos. Foram detectadas alterações citogenéticas importantes para o prognóstico da LLC, como a deleção de TP53, cujo prognóstico é desfavorável e relevante para terapia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.568>

LEUCEMIAS AGUDAS

A APLICAÇÃO DE CUIDADOS PALIATIVOS EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

RB Nemitz

Universidade Nove de Julho (UNINOVE), São Bernardo do Campo, SP, Brasil

Objetivos: A Leucemia Mieloide Aguda (LMA) é uma neoplasia que acontece nas células sanguíneas, especialmente em idosos. Por ser uma doença de rápida progressão, diversos pacientes apresentam necessidade de cuidados paliativos. Esses cuidados visam melhorar a qualidade de vida dos pacientes que enfrentam a LMA e outras doenças. Isso é feito através do controle de sintomas visando também oferecer suporte emocional, psicológico e espiritual tanto ao paciente quanto à sua família. Além disso, os cuidados paliativos ajudam a facilitar a comunicação entre os membros da equipe de saúde e o paciente, promovendo decisões informadas e alinhadas com os desejos e valores individuais do paciente. Assim, objetiva-se avaliar a relação entre o uso desses cuidados em indivíduos com LMA. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão sistemática sobre os cuidados paliativos em LMA, pela coleta de dados nas plataformas PubMed e LILACS. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 5 anos, em língua portuguesa e inglesa. Foram escolhidos 26 artigos que se adequaram ao proposto nesse estudo. **Resultados:** A LMA é associada a uma baixa sobrevida, com taxas elevadas de mortalidade. Pacientes enfrentam desafios relacionados a sintomas físicos, sentimentos de desesperança, restrições de

atividades e incertezas quanto ao prognóstico. Em resposta a esses aspectos, os cuidados paliativos visam melhorar a qualidade de vida do paciente e de seus familiares, abordando sintomas físicos, emocionais, sociais e espirituais. A incorporação precoce de cuidados paliativos no manejo da LMA resulta em um melhor controle dos sintomas, ajuda na adaptação à doença e promove uma melhoria geral na qualidade de vida dos pacientes. **Discussão:** Os cuidados paliativos envolvem uma equipe multiprofissional especializada que auxilia o paciente a lidar com as mudanças provocadas pela LMA, encarando a vida e a morte como parte natural do processo. A integração precoce de abordagens paliativas, mesmo durante a fase ativa do tratamento curativo, tem demonstrado benefícios significativos, incluindo melhorias na experiência do paciente em comparação com aqueles que não recebem esse suporte. A aplicação antecipada de cuidados paliativos em pacientes hospitalizados para transplante de células-tronco resulta em uma redução dos sintomas, além de melhorias na qualidade de vida e no bem-estar emocional. No entanto, pacientes com LMA utilizam serviços de cuidados paliativos com menos frequência do que aqueles com tumores sólidos, mesmo enfrentando sintomas igualmente graves. Isso sugere uma necessidade de maior conscientização e implementação de estratégias para promover o acesso equitativo aos cuidados paliativos. **Conclusão:** Assim, a incorporação precoce de cuidados paliativos no manejo da LMA não apenas melhora a qualidade de vida dos pacientes, mas também contribui para um tratamento mais humano. A evidência sugere que essa abordagem não só alivia sintomas físicos e emocionais, mas também facilita uma melhor adaptação do paciente à doença, promovendo decisões informadas e alinhadas com seus valores e desejos individuais. Portanto, é essencial promover políticas e práticas que garantam o acesso equitativo aos cuidados paliativos, assegurando que todos os pacientes com LMA recebam o suporte necessário.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.569>

UTILIZAÇÃO DE PAINEL NGS NO DIAGNÓSTICO DE NEOPLASIAS MIELOIDES

MHA Campos, AWA Almeida, MK Lima, JG Assumpção

Geneticenter – Centro de Genética Ltda., Nova Lima, MG, Brasil

Objetivos: Avaliar o perfil dos pacientes e os resultados de Painéis NGS Mieloide coletados em um laboratório privado de MG, Brasil. **Material e métodos:** Extração de DNA de sangue total ou medula óssea, amplificação das regiões de interesse, preparo de biblioteca e Sequenciamento de Nova Geração (NGS). Os resultados foram analisados com software da Sophia DDM (Sophia Genetics) ou Genexus™ Software. Para pesquisa de mutações pontuais/indels, foi avaliada a região codificante de 17 genes: ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TET2, TP53 e ZRSR2; além de hotspots de 23 genes: ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2,

JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1 e WT1. A fração alélica mínima foi de 5%. **Resultados:** Foram realizados 98 testes de Painel NGS Mieloide entre fevereiro de 2022 e maio de 2024. Dentre 94 pacientes que fizeram o teste uma única vez, a mediana de idade foi de 60 anos. Quarenta e nove pacientes eram do sexo feminino e 45 do sexo masculino. Sessenta e cinco análises foram feitas em medula óssea (69,2%) e vinte e nove em sangue periférico (30,8%). As hipóteses diagnósticas mais comuns foram: LMA de novo ou SMD (67,0%), LMA/SMD secundária (9,6%), LMA Recidiva (9,6%). Outros achados menos comuns foram: Plaquetopenia, Anemia, Leucemia Mielomonocítica Crônica, Neoplasia Mieloproliferativa BCR:: ABL negativa, Mieloma múltiplo, Citopenia clonal de significado incerto. De acordo com a suspeita clínica marcada no questionário, observou-se que para LMA de novo (n = 32), as mutações nos genes que têm impacto na classificação e/ou uso de drogas alvo tiveram as seguintes frequências: CEBPa (12,5%), NPM1 (6,3%), TP53 (6,3%), ASXL1 (25,0%), BCOR (3,1%), EZH2 (18,8%), RUNX1 (21,9%), SF3B1 (0,0%), SRSF2 (9,4%), STAG2 (3,1%), U2AF1 (6,3%), ZRSR2 (6,3%), FLT3 (31,3%), IDH1 (9,4%), IDH2 (15,6%) e KIT (3,1%). Para SMD (n = 27), as frequências foram: TP53 (11,1%), ASXL1 (11,1%), BCOR (0,0%), EZH2 (7,14%), RUNX1 (7,4%), SF3B1 (22,2%), SRSF2 (11,1%), STAG2 (0,0%), U2AF1 (3,7%), ZRSR2 (3,7%). Foi observado que alguns genes estavam mutados somente nas suspeitas de LMA (CEBPa, FLT3, IDH2, WT1) e o gene SF3B1 somente na hipótese de SMD. Mutações DTA (DNMT3, TET2 e ASXL1) estavam presentes em 31,3% das LMA (sendo ASXL1 o mais mutado) e em 37% das SMD (sendo o DNMT3A o mais mutado). Mutações em TP53 foram encontradas em 12 pacientes dentre o total (12,8%), com hipóteses clínicas variadas. **Discussão:** O perfil mutacional foi diferente entre os pacientes com suspeita de LMA e os de SMD. Na LMA, observou-se maior frequência de CEBPa, NPM1, ASXL, EZH2, RUNX1, FLT3 ITD e/ou TKD, IDH2 e WT1 mutados, enquanto na SMD houve maior frequência de TP53 (embora não bialélica) e SF3B1 (sendo este último exclusivo da SMD). Em relação à literatura, as altas frequências de mutações FLT3 e ASXL1 para LMA foram de acordo com o esperado, no entanto observamos baixa frequência de TET2 e NPM1. Para SMD, também ocorreu baixa frequência de mutações TET2. **Conclusão:** Nossos achados corroboram com a necessidade de realização de Painel NGS Mieloide para definição de conduta terapêutica dos pacientes com neoplasias mieloides. Em uma série de casos, o perfil genético funcionou como diferencial no diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.570>

MICRORNA EXPRESSION PROFILING OF BONE MARROW AND PERIPHERAL BLOOD SAMPLES IN CHILDREN WITH B-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA: MIRNAS AS POTENTIAL BIOMARKERS

TS Liz, MP Rode, J Cisolotto, AH Silva, MM Vernaschi, TB Creczynski-Pasa

Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, SC, Brasil