

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