

em pacientes imunossuprimidos, expressando-se como um desafio terapêutico. Lacunas sobre o tratamento apropriado persistem, assim como as potenciais estratégias de prevenção de trombozes associadas ao uso de PEG-asparaginase.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.635>

A AVALIAÇÃO DOS GENES CINASE DEPENDENTE DE CICLINA DEVERIA COMPOR A ESTRATIFICAÇÃO DE RISCO DAS LEUCEMIAS LINFOBLÁSTICAS AGUDAS DA INFÂNCIA?

CS Sanches^{a,b}, R Camargo^a

^a Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB),
Brasília, DF, Brasil

^b Escola Superior de Ciências da Saúde (ESCS),
Brasília, DF, Brasil

Objetivos: Verificar e comparar os impactos das deleções nos genes *CDKN2A* e *2B* (*delCDKN2A/B*) em uma amostra de crianças latinas diagnosticadas com LLA-B em um hospital pediátrico de referência do Distrito Federal. **Métodos:** Incluiu-se 21 pacientes, de 0 a 18 anos, com LLA-B diagnosticada entre 2018 e 2022. Estudou-se seus achados biomoleculares por: análise de reação em cadeia de polimerase múltipla (MLPA), pesquisa de translocações por RT-PCR (RT-PCR) e sequenciamento de nova geração (NGS). As crianças foram estratificadas conforme os critérios de risco do National Cancer Institute (NCI). Além disso, avaliou-se as variáveis: faixa etária; sexo; presença de recidiva; realização de TMO e óbitos. **Resultados:** Estudamos 21 pacientes: 12 meninos e 9 meninas. As deleções em *CDKN2A/B* mono e bialélicas foram detectadas por MLPA. Cerca de 20% dos pacientes possuía alguma das deleções de interesse e, desses, 50% eram masculinos e 50% femininos. Em todos os pacientes com deleções, sempre houve pelo menos outra alteração de MLPA como: deleção em *IKZF1*, em *ETV6*, em *RB1*, mutação no gene *PAR1* e aneuploidias do cromossomo 21 em pacientes sem síndrome de Down. Sempre houve alguma *delCDKN2A/B*, em 10% dos pacientes que foram a óbito. A média de idade de toda a coorte no diagnóstico foi 6 anos e 7 meses, enquanto a dos portadores das *delCDKN2A/B* foi de 10 anos e 4 meses (alto risco pelos critérios do NCI). Todos os portadores das alterações em destaque tiveram resultados benignos e 100% concordantes, por RT-PCR e NGS (50%: exames normais e 50%: fusão *ETV6::RUNX1*). Dos pacientes com as insuficiências gênicas destacadas: uma, com 14 anos e 11 meses (também com deleção em *IKZF1*) faleceu por complicações da imunossupressão severa. Um, com 10 anos e 6 meses, apresentou: falha indutória, conseguiu controlar a doença, apresentou recidiva medular isolada, esteve apto ao TMO, contudo, após o transplante, faleceu por choque séptico. **Discussão:** Estudos realizados em crianças de etnias orientais e ocidentais não latinas também comprovam a malignidade das deleções alélicas de *CDKN2A/B*. Como no nosso estudo, nas crianças orientais com LLA-B, a prevalência dessas deleções foi cerca de 20%, porém tais estudos, em conjunto, avaliaram 690 crianças. Outros trabalhos também associaram a presença das deleções à idade maior que 10 anos, à pior sobrevida livre de eventos (SLE) e a recidivas mais

frequentes, do que em pacientes com leucemias sem as *delCDKN2A/B*. Em crianças ocidentais não latinas, quando a deleção foi bialélica, estimou-se SLE = 57,2% vs pacientes sem deleções: SLE = 89,6%. Alguns trabalhos também observaram a ocorrência simultânea das *delCDKN2A/B* com outras deleções, associando tais casos a desfechos clínicos piores, conforme também validamos. A presença de insuficiências em *CDKN2A/B* foi considerada um forte preditor independente de recidivas e diminuição da sobrevida global, tanto em crianças ocidentais, quanto orientais, sugerindo que essas alterações deveriam ser levadas em conta na estratificação de risco dessas crianças. **Conclusão:** Constatamos as malignidades das deleções alélicas em *CDKN2A/B* na nossa coorte e acreditamos que futuras estratificações de risco para as LLA-B na infância devam recomendar o uso de métodos diagnósticos biomoleculares capazes de flagrar tais deleções, devido aos seus potenciais maus prognósticos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.636>

USO DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: REVISÃO E ANÁLISE CRÍTICA DA LITERATURA

HP Helms, JM Noethen, F Viel, CM Lucini

Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Objetivos: Busca-se investigar e analisar a atual situação dos métodos de inteligência artificial (IA) e machine learning (ML) para o diagnóstico de leucemia mieloide aguda (LMA), sua acurácia, seus desafios e suas possibilidades para o futuro. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão crítica dos métodos de IA e ML para o diagnóstico de LMA. Foram pesquisados os termos “artificial intelligence”, “acute myeloid leukemia” e “diagnosis” na base de dados PubMed. Seis artigos foram escolhidos para a análise por sua inovação e atualidade. **Resultados:** A ML é parte da IA que busca desenvolver algoritmos para diversas aplicações, aprendendo pelos dados apresentados e formando tarefas. No contexto de diagnóstico de LMA, a ML se apresenta na criação e uso de algoritmos supervisionados, a fim de estudar uma amostra e compará-la com anteriores, reconhecendo padrões que são compatíveis com o resultado pré-definido. Sobre os diferentes métodos de ML, observou-se a importância desses: Floresta aleatória (RF), Deep Learning (DL) em forma de Rede neural convolucional (CNN) e Agregação multidimensional de fenótipos (MDPC). Sobre os diferentes materiais usados de amostra, estão principalmente imagens - esfregaços de medula óssea (BMS) e citometria de fluxo multiparamétrica (MFC). Em mais de um dos estudos que usam CNN na análise de imagens de BMS, a acurácia observada para diferenciar LMA de outras neoplasias mieloides ou de indivíduos saudáveis foi > 90%. Outro estudo que usou MDPC para analisar MFC de pacientes com LMA e pacientes com alterações não-neoplásicas mostrou consistência de 0.976. Além disso, através de um modelo de RF, foram analisadas qualitativa e quantitativamente as células normais e anormais, diferenciando subtipos de LMA. Outro