

com anti-CD19 (Blinatumomab) por 28 dias também foi ineficaz, impossibilitando o transplante haploidêntico, previamente agendado. O paciente faleceu em maio de 2020, 11 meses após o diagnóstico. Em análise genética retrospectiva, realizada a partir de material genético criopreservado, a técnica de MLPA revelou deleções nos genes IKZF1, CDKN2A, CDKN2B e PAX5, classificando o paciente como IKZF1^{plus} devido à ausência de deleção no gene ERG1. O sequenciamento dos genes de reparo de DNA APEX1, XRCC1, XPD, XPA, RAD51 e XRCC3 revelou 54 variantes, das quais 19 eram mutações raras com frequência populacional menor que 0,01. Polimorfismos de único nucleotídeo (SNPs) de reconhecida relevância clínica foram identificados nos genes APEX1 (Asp148Glu) e XRCC1 (Arg399Gln e Arg194Trp). **Discussão:** A presença de múltiplas variantes raras é considerado um indicativo de mutagenese elevada. Os genes APEX1 e XRCC1 estão envolvidos na via BER, e os SNPs são encontrados associados como fatores de pior prognóstico em diversas neoplasias. A via BER é fundamental na proteção do tecido hematopoiético, e defeitos nesta via podem afetar negativamente a resposta ao tratamento e a evolução da doença. A mutagenese aumentada pode ter contribuído para o surgimento de alterações secundárias, como o perfil IKZF1^{plus}. Estudos sobre o papel do reparo de DNA em neoplasias hematológicas são escassos, sem dados suficientes para uma correlação estatística conclusiva. **Conclusão:** Integrar análises genéticas com achados clínicos é essencial para otimizar o tratamento em pacientes com perfis genéticos complexos. Identificamos defeitos na via BER como potenciais moduladores da resposta terapêutica. Avaliar individualmente o reparo de DNA pode ajudar a entender como variações genéticas individuais influenciam a resposta clínica e assim melhorar a precisão do prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.697>

ESTUDO DE VIDA REAL COMPARANDO FLUDARABINA+ CITARABINA+ ANTRACICLINA COM E SEM VENETOCLAX, EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA RECIDIVADO/REFRATÁRIO, EM UMA INSTITUIÇÃO PÚBLICA NO BRASIL.

MBV Lima^a, EP Noronha^b, EQ Crusoe^a, MA Salvino^a, FSBF Chagas^a, GA Oliveira^a, SN Freitas^a, JFSD Carmo^a, LKN Canuto^a, LBD Santos^a

^a Hospital Universitário Professor Edgar Santos (HUPES), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

Introdução: A combinação do inibidor de BCL-2, Venetoclax (VEN), com poliquimioterapia tem sido explorada no tratamento da Leucemia Mieloide Aguda (LMA), especialmente em pacientes recidivados ou refratários (R/R). Estudos anteriores indicam que esquemas de Fludarabina, Citarabina e Antraciclino (FCA) combinados com VEN são promissores em termos de segurança e eficácia. Contudo, até o momento, não havia

estudos que comparassem diretamente essa combinação em uma população latino-americana. Este estudo retrospectivo visa avaliar a eficácia, a toxicidade e a resposta terapêutica da adição de VEN à poliquimioterapia em uma coorte de pacientes tratados em uma instituição pública no Brasil. **Métodos:** Foi realizado um estudo retrospectivo em um único centro, envolvendo 24 pacientes que receberam o esquema FCA e 15 pacientes que receberam o esquema FCA acrescido de VEN para tratamento de LMA R/R. Todos os pacientes receberam profilaxia padrão, e a dose de VEN foi ajustada devido ao uso concomitante de inibidores moderados da CYP_{3A4}. Os grupos foram pareados para idade, sexo, classificação de risco, performance status, tipo de LMA (primária ou secundária), número de linhas terapêuticas prévias e status de resposta anterior ao resgate. **Resultados:** Em análise de intenção de tratamento foi observada taxa de remissão completa (RC) no grupo com VEN, de 70%, e no grupo sem VEN de 50%, enquanto a taxa de refratariedade foi de 30% no grupo com VEN e de 50% no grupo sem VEN ($p=0,43$). Não houve diferença na taxa de doença residual mínima negativa entre os grupos. A sobrevida livre de recaída (SLR) em 12 meses foi de 60% no grupo com VEN e 66,7% no grupo sem VEN ($p=0,859$), enquanto a sobrevida global (SG) em 12 meses foi de 55,6% e 48,7%, respectivamente ($p=0,716$). O tempo mediano para recuperação de neutrófilos foi de 20,5 dias no grupo com VEN e 22 dias no grupo sem VEN. Quanto a toxicidade apresentada e necessidade de suporte em unidade de terapia intensiva, não houve diferença entre os dois grupos avaliados. **Discussão:** Este estudo é pioneiro na análise da combinação de Venetoclax com poliquimioterapia em uma população latino-americana com LMA R/R. A adição de VEN ao esquema FCA mostrou-se eficaz, com taxas promissoras de resposta completa e um perfil de toxicidade manejável, os resultados são encorajadores e destacam a importância de explorar essa combinação em maior profundidade. Observa-se que a adição de VEN não prolongou o tempo de neutropenia, o que sugere possível perfil de segurança semelhante dos regimes. **Conclusão:** Estes achados sublinham a necessidade de estudos prospectivos, com maior número de casos para confirmar esses resultados e definir o melhor perfil de pacientes e a composição terapêutica mais eficaz para o tratamento da LMA R/R.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.698>

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA MONOCÍTICA FUSÃO CBF::MHY11 COM 4 RECIDIVAS, RELATO DE CASO

LZ Caputo^{a,b}, CE Gomes^b, DZ Caputo^a, RMA Passos^a, M Jorge^a, EX Souto^a, LLM Perobelli^a

^a Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbini - Hospital Brigadeiro, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Pesquisa e Educação em Saúde de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Leucemia mieloide aguda (LMA) com inv(16)/t(16;16) resultando na transcrição de fusão CBF::MYH11,