

Objetivo: O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência da fusão BCR-ABL e das variantes de transcrição em amostras de um laboratório de grande porte no Brasil. **Material e métodos:** Avaliamos a prevalência da fusão BCR-ABL p210 e a frequência das variantes de transcrição em amostras laboratoriais coletadas de diversas regiões do Brasil no período de 01/2023 a 12/2023, totalizando 412 amostras. As amostras foram submetidas a RT-PCR qualitativo multiplex para detecção e diferenciação entre os transcritos p210 (b2a2, b3a2, b3a3 e b2a3). Os dados foram analisados respeitando a Lei n° 13.709/2018, garantindo a confidencialidade dos dados dos pacientes. **Resultados e discussão:** Em um total de 412 amostras processadas no ano de 2023 para pesquisa diagnóstica do transcrito p210, apenas 17% (72 amostras) foram detectadas. Entre seus mRNAs de fusão, 28 amostras foram detectadas para b2a2 (7%), 35 para b3a2 (8%) e 9 para b2a2/b3a2 (2%). Dos resultados positivos 56% das amostras pertenciam ao sexo masculino (n = 40) e 75% (n = 54) eram amostras de pacientes adultos. O diagnóstico da LMC ocorre com maior frequência na fase adulta. Foi observada uma maior prevalência do transcrito b3a2 do que b2a2 nas amostras analisadas, assim como em diversos estudos publicados previamente (Ayatollahi H et al. 2018; Iqbal Z et al. 2011). **Conclusão:** Este estudo mostrou uma maior frequência de transcritos b3a2 do que b2a2 em amostras coletadas de diversas regiões do Brasil. A detecção e diferenciação do transcrito de fusão em pacientes com leucemia é importante para o auxílio no prognóstico e na escolha da terapia alvo que consequentemente refletem na resposta do paciente, além da necessidade convencional de monitorar a resposta ao tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.795>

NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS COM COEXISTÊNCIA DA TRANSLOCAÇÃO BCR-ABL1 P190 E MUTAÇÃO ATIVADORA DA TIROSINA QUINASE JAK2V617F EM AMOSTRAS LABORATORIAIS

PY Nishimura^a, AA Gomes^a, PV Macedo^a,
D Moratori^a, LGV Nova^a, KT Igari^a,
LMR Janini^b, CAD Santos^a

^a DB Molecular, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A classificação de neoplasias mieloproliferativas surgem de células-tronco hematopoéticas com sinalização de tirosina quinase alterada somaticamente. Sua classificação se baseia em características hematológicas, histopatológicas e moleculares. Das classificações moleculares, a pesquisa da translocação BCR-ABL1 e JAK2^{V617F} são as principais utilizadas, embora sua presença seja considerada exclusiva, alguns artigos relatam casos com BCR-ABL1 e JAK2^{V617F} concomitantes. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi identificar a presença concomitante da translocação BCR-ABL1 p190 e JAK2^{V617F} em amostras de um laboratório de grande porte no Brasil. **Material e métodos:** Foram analisadas 2462 amostras laboratoriais de sangue total e medula óssea coletadas de

diversas regiões do Brasil no período de 01/2023 a 12/2023. As amostras foram submetidas a RT-PCR qualitativo multiplex para detecção e diferenciação entre os transcritos p210 (b2a2, b3a2, b3a3 e b2a3) e p190 (e1a2 e e1a3). Além disso, para pesquisa da mutação JAK2^{V617F}, as amostras foram processadas pela técnica de PCR em tempo real. Os dados foram analisados respeitando a Lei n° 13.709/2018, garantindo a confidencialidade dos dados dos pacientes. **Resultados e discussão:** Em um total de 2462 amostras processadas no ano de 2023 para pesquisa diagnóstica da mutação JAK2^{V617F}, 26% (n = 639) foram detectadas. Não houve diferença significativa entre sua prevalência no sexo masculino e feminino e a maior frequência das amostras com a mutação JAK2^{V617F} foram em idosos (n = 352) e adultos (n = 252). Destas amostras, uma paciente do sexo feminino com 65 anos de idade obteve resultado detectados para JAK2^{V617F} e BCR-ABL1 p190 identificados simultaneamente no diagnóstico inicial. A mutação JAK2^{V617F} está presente em grande parte dos casos de Policitemia Vera, trombocitemia essencial e mielofibrose. Fortuitamente não se encontra em quadros de leucemia mieloide crônica, mas alguns autores já reportaram a coexistência com a oncoproteína p210^{BCR-ABL} como o estudo de Gaocci e colaboradores (2010) que reportou pela primeira vez na literatura a coexistência de JAK2^{V617F} e p190^{BCR-ABL} em um quadro de LMC. **Conclusão:** Embora incomum, é importante estar ciente da combinação genética potencialmente desordenada (BCR-ABL e JAK2^{V617F}), que reflete diretamente no perfil de resistência à terapia ou progressão da doença. Com a detecção concomitante de JAK2^{V617F} e BCR-ABL1 comumente é indicada terapia combinada para redução da linhagem eritróide e redução da carga leucêmica. O aconselhável para diagnóstico de neoplasias mieloproliferativas é que seja realizado a triagem da mutação JAK2V617F juntamente com testes de detecção da translocação BCR-ABL1, devido a possível presença de eventos leucemogênicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.796>

EFEITO SINÉRGICO DA COMBINAÇÃO TAMOXIFENO E RUXOLITINIBE NA REDUÇÃO DA CARGA TUMORAL EM NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS

MA Melo^a, AB Alves-Silva^a, NP Fonseca^a,
I Weinhuser^b, ABR Bellomi^a, FAB Perez^a,
LL Figueiredo-Pontes^a, JA Machado-Neto^c,
L Quek^d, P Chatzikiyriakou^d, GA Huls^b,
E Ammatuna^b, JJ Schuringa^b,
DA Pereira-Martins^b, F Traina^a

^a Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^b University Medical Center Groningen, Groningen, Holanda

^c Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^d School of Cancer and Pharmaceutical Sciences, King's College London, Londres Reino Unido