

somáticas pode fornecer informações cruciais para o prognóstico e para a tomada de decisões terapêuticas. O caso reforça a ideia de que o manejo da SMD deve ser dinâmico e personalizado, adaptando-se à progressão biológica da doença e sempre priorizando o bem-estar do paciente.

Referências:

World Health Organization. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. 5th ed. Lyon: Springer Nature; 2022.

Fei F, Jariwala A, Pullarkat S, Loo E, Liu Y, Tizro P, et al. Genomic landscape of myelodysplastic/myeloproliferative neoplasms: a multi-central study. *Int J Mol Sci.* 2024;25(18):10214. doi:10.3390/ijms251810214.

International Standing Committee on Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN). ISCN 2024: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Basel: Karger; 2024.

Brasil. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Síndrome Mielodisplásica de Baixo Risco. Brasília, DF: Conitec MS; 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104881>

ID - 2900

DESENVOLVIMENTO E PADRONIZAÇÃO DE PAINEL CUSTOMIZADO PARA DETECÇÃO DE VARIANTES ONCOGÊNICAS EM NEOPLASIAS MIELOIDES POR SEQUENCIAMENTO EM LARGA ESCALA

ABR Bellomi, JH Nogueira, MA Melo, PAG Santos, ARD Baccarin, ASG Lima, FB Coeli, PC Ruy, F Chenou, F Traina

Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: Alterações citogenéticas e moleculares definem risco prognóstico e auxiliam na definição terapêutica nas síndromes mielodisplásicas (SMD). **Objetivos:** O objetivo do trabalho foi padronizar um painel de genes para investigação de variantes em 50 genes frequentemente alterados em neoplasia mieloide a partir da metodologia de sequenciamento em larga escala. **Material e métodos:** Foram incluídos 24 pacientes com diagnóstico de SMD, mediana de idade de 68 anos (30 a 92 anos), oito mulheres e 17 homens, classificação IPSS-R: muito baixo 14%, baixo 41%, intermediário 14% e alto 32%. Quatro amostras com variantes previamente conhecidas foram utilizadas como controles positivos. Amostras pareadas de sangue periférico (SP) e medula óssea (MO) foram coletadas dos pacientes com SMD e submetidas à extração de DNA. Os 50 genes do painel foram selecionados pelos pesquisadores considerando a relevância clínica definidas pelas classificações e estratificações de risco atuais (OMS, ICC, IPPS-M). O painel foi customizado pela *Integrated DNA Technologies* (IDT) para cobertura de regiões codificantes (CDS) dos 50 genes, utilização de *Unique Molecular Identifier* (UMI) para alta taxa de correção de erros e captura híbrida. Amostras de SP e de MO dos pacientes com SMD foram submetidas ao

sequenciamento em duplicata. O sequenciamento em larga escala foi realizado no NovaSeq X com a *flow cell* de 1.5B 300 ciclos, almejando 10.000 vezes de cobertura. As análises de bioinformática foram realizadas no *BaseSpace* e software R. Os filtros aplicados foram de pelo menos 500x de cobertura, sendo pelo menos 30 leituras com a variante considerando-se a análise com *Unique Molecular Identifier* (UMI). Outros filtros incluíram *Variant Allele Frequency* (VAF) acima de 2%, variantes *missense*, *missense sitio de splice*, *frameshift*, *stop códon* e *lost codon*, variante presente nas amostras em duplicata. Os critérios de patogenicidade e oncogenicidade foram aplicados conforme as recomendações AMP/ASCO/CAP considerando variantes apenas aquelas que foram classificadas como provavelmente patogênicas ou patogênicas e com algum critério de oncogenicidade. **Resultados:** Dentre os 24 pacientes com SMD, 13 (54%) pacientes apresentaram pelo menos uma variante e 11 (46%) pacientes não apresentaram variantes em nenhum dos genes investigados. As análises identificaram as variantes esperadas nas amostras utilizadas como controles positivos. Mutações oncogênicas em pacientes com SMD foram identificadas em 11 genes. O gene TET2 foi o mais frequentemente mutado na coorte de SMD (31%), seguido por ASXL1 (19%), SRSF2 (10%), CBL (8%), TP53 (8%), CEBPA (6%), IDH2 (6%), SF3B1 (6%), NRAS (4%), DNMT3A (2%) e RUNX1 (2%). Vinte variantes em 9 genes foram detectadas em amostras de SP e MO. Duas variantes foram encontradas apenas no SP (DNMT3A e SF3B1) e 8 variantes apenas em MO (CEBPA, ASXL1, RUNX1, TET2). A frequência alélica da variante (VAF) no SP variou de 3% a 68% e na MO de 2% a 81%. **Discussão e conclusão:** O painel customizado detectou variantes em SMD. Projetos de pesquisas que viabilizam o treinamento de recursos humanos e implementação de metodologias de sequenciamento em larga escala são relevantes no contexto do SUS. O desenvolvimento de painéis customizado com alta sensibilidade é uma poderosa ferramenta na detecção de variantes em baixa frequência alélica e relevantes em neoplasias mieloides.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104882>

ID - 804

DISPARITIES IN DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF MYELODYSPLASTIC SYNDROMES IN A BRAZILIAN CANCER CENTER: A COMPARISON BETWEEN PUBLIC AND PRIVATE HEALTHCARE SYSTEMS.

A Gomes Oliveira Braga, S Miguel Volc, J Schmidt Filho, M de Mattos Nascimento

A.C.Camargo Câncer Center, São Paulo, SP, Brasil

Introduction: Disparities in access to healthcare services are well-documented in Brazil, where a mixed public-private system often leads to unequal resource distribution. Prior studies have demonstrated differences in service utilization and health expenditures between the Brazilian public health system (SUS) and private healthcare providers. However, no studies to date have specifically examined how these