

possível mecanismo de resistência metabólica à quimioterapia, no qual vias biossintéticas e proliferativas se mantêm ativas mesmo após a indução terapêutica, o que reforça a importância da caracterização metabólica como ferramenta complementar na estratificação de risco e no monitoramento terapêutico da LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104489>

ID - 2220

ANÁLISE CLÍNICA E HEMATOLOGICA COMPARATIVA DE CASOS COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DE LINHAGEM T EM FAIXAS ETÁRIAS DISTINTAS

JS Oliveira^a, MB Oliveira^a, KB Rodrigues^a,
YS Santos^a, CG Aragão^b, MS Aquino^a,
MM Bernardes^c, AV Wanderley^c, LC Pantoja^c,
BM Khayat^a, AS Khayat^a

^a Núcleo de Pesquisa em Oncologia, Belém, PA, Brasil

^b Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brasil

^c Hospital Oncológico Infantil Octávio Lobo (HOIOL), Belém, PA, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é a neoplasia maligna mais comum na infância, correspondendo a cerca de 35% dos casos de câncer pediátrico e sendo uma das principais causas de mortalidade em crianças e adolescentes. Classifica-se, conforme a linhagem das células precursoras linfoides, em dois subtipos: LLA de células B (LLA-B) e LLA de células T (LLA-T), esta última responsável por aproximadamente 15% dos casos pediátricos. Entre as alterações moleculares recorrentes, destaca-se a fusão gênica SIL::TAL1, associada à desregulação do fator de transcrição TAL1, com aumento da proliferação celular e pior prognóstico. Evidências relacionam esse biomarcador à hiperleucocitose, LDH elevado e risco de síndrome de lise tumoral. Este relato compara os perfis clínico-laboratoriais de dois pacientes do sexo masculino, uma criança (3 anos) um adolescente (13 anos), com LLA-T associada à deleção 1p32, avaliando a influência da idade nos aspectos hematológicos e bioquímicos dessa alteração genética. **Descrição do caso:** A análise comparativa entre os dois casos, de pacientes do sexo masculino com faixas etárias distintas, revela diferenças significativas no perfil da neoplasia, as quais podem refletir distintos estágios evolutivos e prognósticos da LLA. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob o número 4.040.805. O primeiro caso, envolvendo uma criança de 3 anos, apresenta alterações hematológicas discretas, com leucocitose moderada ($13.980/\text{mm}^3$), trombocitose e anemia leve ($468.000/\text{mm}^3$ e $9,1 \text{ g/dL}$, respectivamente). Os marcadores de lise celular, como LDH (344 U/L) e ácido úrico ($2,6 \text{ mg/dL}$), mantiveram-se dentro de limites pouco expressivos, sugerindo uma menor carga tumoral e, conseqüentemente, menor risco para complicações metabólicas. O funcionamento renal e hepático não apresentou alterações relevantes. Observa-se, com base nesses dados, uma manifestação mais lenta e menos

agressiva da LLA, frequentemente observada em pacientes mais jovens, e que pode estar associada a melhor resposta terapêutica inicial e prognóstico mais favorável, conforme descrito na literatura. Em contrapartida, o segundo caso, com paciente de 13 anos, revela um quadro hematológico e bioquímico mais grave. A leucocitose acentuada ($111.300/\text{mm}^3$) e a trombocitopenia severa ($26.000/\text{mm}^3$) indicam intenso comprometimento da medula óssea. A elevação marcada da LDH (1.088 U/L) e do ácido úrico ($10,7 \text{ mg/dL}$) sugere alta taxa de proliferação e lise celular, configurando risco aumentado de síndrome de lise tumoral. A função renal está no limite superior da normalidade, com ureia de 35 mg/dL e creatinina de $1,0 \text{ mg/dL}$, o que pode indicar sobrecarga renal iminente. As enzimas hepáticas discretamente elevadas também podem refletir envolvimento sistêmico. Este perfil é típico de apresentações mais agressivas da LLA em adolescentes, grupo etário historicamente associado a pior desfecho clínico e necessidade de intervenção terapêutica intensiva. **Conclusão:** Apesar de ambos os pacientes apresentarem LLA-T com fusão SIL::TAL1, os perfis clínico-laboratoriais diferem significativamente. O adolescente exibiu indicadores clínico-laboratoriais de doença avançada, como hiperleucocitose, LDH elevado e sinais de lise tumoral, enquanto a criança de 3 anos apresentou parâmetros mais preservados. Esses achados sugerem que a idade pode modular os aspectos hematológicos e bioquímicos, reforçando a necessidade de manejo individualizado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104490>

ID - 2190

ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO, CARIÓTIPO E FISH EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, AO DIAGNÓSTICO

SF Silva, JS Silva, ACP Belazi, LSN Censi,
CMS Martins, MLLF Chauffaille, ASB Perazzio,
MS Renon

Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia hematológica caracterizada pela proliferação de células precursoras hematopoiéticas mieloides (blastos) na medula óssea. Acomete principalmente adultos, perfazendo cerca de 80% dos casos, com maior incidência na população maior de 60 anos. **Objetivo:** Avaliar a contribuição e complementaridade entre as técnicas de cariótipo, hibridação fluorescente in situ (FISH) e sequenciamento de nova geração (SNG) em casos de LMA, ao diagnóstico, selecionados no período de 30/01/2020 a 06/07/2024, destacando situações de concordância, divergência e exclusividade de achados. **Objetivos:** Avaliar a contribuição e complementaridade entre as técnicas de cariótipo, hibridação fluorescente in situ (FISH) e sequenciamento de nova geração (SNG) em casos de LMA, ao diagnóstico, selecionados no período de 30/01/2020 a 06/07/2024, destacando situações de concordância, divergência e exclusividade de achados. **Material e métodos:** O cariótipo foi

realizado, a partir de cultura de curta duração, pelo método de coloração de banda G. O processamento do SNG consistiu na extração de DNA e de RNA em amostra de sangue ou de medula óssea submetidos ao sequenciamento na plataforma NextSeq500 (Illumina) e posterior análise das variantes de 69 genes (42 genes completos e 27 genes com regiões hotspot) e de região de fusão de 27 genes envolvidos nas neoplasias mieloides. A FISH foi realizada a partir de sondas fluorescentes para identificar alterações cromossômicas específicas que permitem a detecção das anormalidades genéticas frequentes em LMA, como rearranjos PML/RARA e AML1RUNX1T1/RUNX1, além dos que envolvem os oncogenes EGR1, TP53, MLL (KMT2A), RELN, CBFB/MYH11 e PTPRT. Foram analisados retrospectivamente 15 casos que todos os pacientes foram submetidos às técnicas de cariótipo, FISH e SNG, no momento do diagnóstico. Registrou-se a presença de alterações citogenéticas e moleculares detectadas por cada método, bem como casos com achados exclusivos de cada técnica. **Resultados:** A coorte incluiu 7 pacientes do sexo masculino e 8 do feminino, com idades entre 45 e 76 anos (média= 67 e mediana=68). Pelo cariótipo foram detectadas 66,7% alterações (10 casos), sendo 6 classificados como cariótipos complexos (≥ 3 alterações). Pela FISH foram detectadas 66,7% alterações (10 casos), com maior frequência de deleção 7q31.2 (18,1%), cópia adicional de RUNX1T1 (13,6%), deleção de RELN (13,6%) e cópia adicional de MLL (13,6%). Por sua vez, o SNG detectou alteração em todos os 15 casos (100%). Em 33,3% dos casos, o cariótipo e a FISH foram normais, mas o SNG permitiu identificar alterações relevantes para o diagnóstico. Enquanto pela FISH foi possível complementar todos os cariótipos complexos. Dessa forma, todas as técnicas trouxeram informações que contribuíram para o diagnóstico dos pacientes nesse estudo. **Discussão e conclusão:** A análise integrada das técnicas envolvidas no estudo demonstra-se essencial no diagnóstico de LMA dada a possibilidade de cada método revelar achados exclusivos e clinicamente relevantes. Esses dados sustentam a recomendação de combinação de técnicas, mesmo em cenários de custo-efetividade restrito, visando sempre a melhor caracterização possível da doença. Portanto, o cariótipo foi fundamental para identificar alterações cromossômicas complexas e clonalidade, a FISH detectou rearranjos submicroscópicos, não identificáveis ausentes no cariótipo e o SNG revelou mutações pontuais e fusões não visíveis nas demais metodologias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104491>

ID - 875

ANÁLISE COMPREENSIVA DO GENE PTP4A3 EM LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA: PERSPECTIVAS EM FUNÇÕES BIOLÓGICAS E PROGNÓSTICO

MFL Carvalho^a, NS Parducci^a, GA Castro^b,
JM Almeida^b, TA Almeida^c, JA Machado-Neto^a

^a Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

^b Universidade Federal de São Carlos (UFSCar),
Sorocaba, SP, Brasil

^c Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São
Carlos, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é um tipo de câncer hematológico caracterizado pela proliferação descontrolada de células mieloides imaturas na medula óssea, comprometendo a produção normal de células sanguíneas. LMA apresenta grande heterogeneidade genética e molecular, o que influencia o prognóstico e a resposta ao tratamento, sendo a neoplasia mieloide mais agressiva e com piores desfechos clínicos. O gene PTP4A3 codifica uma tirosina fosfatase envolvida em processos como proliferação, migração e invasão celular, sendo frequentemente superexpresso em diversos tumores, estando associado principalmente a câncer colorretal e câncer de ovário. Atua promovendo a progressão tumoral ao modular vias como PI3K/Akt e MAPK, além de favorecer angiogênese e remodelação do citoesqueleto. Estudos têm associado a alta expressão de PTP4A3 a piores prognósticos e maior agressividade tumoral, sugerindo seu potencial como biomarcador e alvo terapêutico. **Objetivos:** Desta forma, o objetivo do estudo foi caracterizar o impacto do PTP4A3 sob os desfechos de sobrevida, características clínicas e funções biológicas em pacientes com LMA que receberam terapia curativa. **Material e métodos:** Foram utilizados dados de sequenciamento de RNA, características e desfechos clínicos de pacientes com LMA depositados no cBioPortal for Cancer Genomics. Os transcritos de RNAseq das coortes do TCGA foram pré-classificados de acordo com sua expressão diferencial, comparando amostras com alta e baixa expressão de PTP4A3. A sobrevida global e a sobrevida livre de doença da coorte TCGA foram investigadas pelo modelo de regressão de Cox. Análises de correlação, associação e comparação entre grupos foram realizadas. A análise de enriquecimento gênico (GSEA) pré-rankeada foi realizada para identificar as vias de sinalização relacionadas à expressão de PIP4K2s. FDR<0.25 e p valor < 0.05 foram considerados estatisticamente significativos. **Resultados:** Em pacientes com LMA, os altos níveis de PTP4A3 impactaram negativamente a sobrevida global e livre de doença (HR > 1, p < 0.05). A alta expressão de PTP4A3 foi associada com grupos de piores riscos moleculares e contagem de leucócitos e foi um fator independente de prognóstico. Nas análises de genômica funcional, a alta expressão de PTP4A3 foi associada com diversos processos biológicos e moleculares, dos quais destacamos: vias de sinalização IL-6/JAK2/STAT3, TNFA/NFkB, IL2/STAT5. **Discussão e conclusão:** Os dados obtidos demonstram que pacientes com LMA com alta expressão de PTP4A3 apresentam um prognóstico desfavorável. A expressão diferencial está associada a vias relevantes na leucemogênese, com papel no crescimento, proliferação e sobrevivência celular. Esses achados reforçam o potencial de PTP4A3 como marcador prognóstico e possível alvo molecular. Uma abordagem farmacológica direcionada pode representar uma estratégia promissora para terapias mais eficazes. **Financiamento:** FAPESP, CNPq e CAPES.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104492>