

mínima (DRM) era negativa. Houve enxertia de neutrófilos no D+10, e até o momento (D+48) permanece com DRM negativa. **Descrição do caso:** A LMA é uma neoplasia hematológica agressiva, caracterizada por rápida progressão e alto risco de recidiva ou refratariedade (R/R), mesmo diante de esquemas quimioterápicos intensivos. Aproximadamente 35% a 45% dos pacientes apresentem doença refratária ou recaída após o tratamento inicial. O prognóstico nesses casos é desfavorável, com taxas de sobrevida global em torno de 10% em três anos e não há terapias de resgate bem estabelecidas. Diante dessa limitação terapêutica, regimes alternativos têm sido explorados, como a combinação de agentes hipometilantes (azacitidina) com inibidores de BCL-2 (venetoclax). Embora ainda considerados off-label, esses esquemas têm demonstrado resultados promissores na obtenção de resposta citomorfológica e na negatificação da DRM, possibilitando o TCTH, considerado a única opção curativa em muitos casos refratários. **Conclusão:** O presente relato de caso ilustra a eficácia da combinação azacitidina e venetoclax em um paciente com LMA refratária à quimioterapia convencional. A obtenção de resposta hematológica e a negatificação da DRM permitiram a realização do TCTH, reforçando o potencial dessa abordagem como ponte para o transplante, especialmente em contextos nos quais as opções terapêuticas são limitadas.

Referência:

Matthews AH, Norsworthy KJ, Frankfurter TL, Phillips B, Lee CJ, Wetzler M, et al. Real-world effectiveness of intensive chemotherapy with 7+3 versus venetoclax and hypomethylating agent in acute myeloid leukemia. *Am J Hematol*. 2023 Aug;98(8):1254-64. doi: 10.1002/ajh.26991.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104511>

ID - 2560

BIOINFORMÁTICA APLICADA À IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES ACIONÁVEIS EM LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

ACR Dorati, ELG Marques, FH Santos, JRF Cavallo, DLA Corrêa, S Bellelis, MEPd Sousa

Universidade Nove de Julho (UNINOVE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia hematopoética maligna caracterizada pela rápida e descontrolada proliferação de células mieloides. É o tipo mais comum de leucemia aguda em adultos, mas também afeta crianças. O desenvolvimento da LMA está associado a mutações em células-tronco hematopoéticas, comprometendo a maturação celular e levando ao acúmulo de blastos na medula óssea e no sangue, suprimindo a hematopoiese normal e resultando em anemia, infecções e sangramentos. A bioinformática tem se mostrado uma ferramenta essencial na investigação de biomarcadores moleculares associados à LMA, permitindo melhor entendimento genômico da doença e desenvolvimento de estratégias terapêuticas e prognósticos personalizados. **Objetivos:** Analisar o uso da bioinformática

na LMA por meio do estudo da interação entre genes relacionados à doença e suas vias de sinalização, visando novas abordagens terapêuticas e aprimoramento do conhecimento prognóstico. **Material e métodos:** Revisão integrativa da literatura na base PubMed, utilizando os descritores “((Bioinformatic) AND (Leukemia))”, com filtro para os últimos 5 anos (2020–2025). A seleção seguiu leitura de título, resumo e texto completo, resultando em 5 artigos detalhados. **Discussão e conclusão:** A bioinformática mostrou-se crucial na identificação de mutações acionáveis na LMA, contribuindo para estratificação de risco, direcionamento terapêutico e personalização do tratamento. Ma et al. (2024): identificaram mutações recorrentes nos genes FLT3, NPM1 e DNMT3A, correlacionando-as ao prognóstico e sugerindo novos alvos terapêuticos. Wang et al. (2023): uso de pipelines para prever resposta a inibidores de tirosina-quinase, destacando FLT3-ITD; alta expressão de LARP1 associada a melhor sobrevida, enquanto EIF4E2 e IFIT5 correlacionaram-se a pior prognóstico. Kwon et al. (2021): vias JAK-STAT, PI3K/AKT e MAPK alteradas, associadas à resistência terapêutica. Zhou et al. (2021): desregulação de miR-29a e miR-155, ligados à progressão leucêmica. Liu et al. (2023): integração de dados multi-ômicos com machine learning, resultando em modelos prognósticos robustos. A identificação de marcadores relacionados ao desenvolvimento da LMA por meio da bioinformática possibilita rastreamento mais eficaz, prognóstico individualizado e definição de terapias direcionadas. Genes como EIF4E2, IFIT5 e LARP1, bem como microRNAs e vias de sinalização específicas, influenciam diretamente a sobrevida e resposta terapêutica. A bioinformática contribui significativamente para o entendimento molecular da LMA, oferecendo suporte à medicina de precisão e à definição de estratégias terapêuticas personalizadas.

Referências:

Ma S, Li Q, Zhang L, Zhao Y, Yang H, Chen X, et al. Comprehensive genomic and transcriptomic landscape of adult acute myeloid leukemia. *Nat Commun*. 2024;15(1):291. doi:10.1038/s41467-023-44439-5.

Wang T, Chen Z, Li Y, Xu H, Zhao J, Liu Q, et al. Deep learning-based integration of somatic mutation and gene expression profiles improves risk stratification in acute myeloid leukemia. *NPJ Precis Oncol*. 2023;7(1):44. doi:10.1038/s41698-023-00383-7.

Kwon Y, Lee J, Kim H, Park S, Choi Y, Jung W, et al. Identification of key pathways and biomarkers in acute myeloid leukemia through integrated bioinformatics analysis. *Biomolecules*. 2021;11(5):701. doi:10.3390/biom11050701.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104512>

ID - 451

CAR-T CELL NA LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA DO TIPO B: DESAFIOS E NOVAS PERSPECTIVAS

RSO Meninelli, JO Martins

Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil