

continuidade do protocolo. **Conclusão:** Trata-se, portanto, de apresentação rara de LBL-B com envolvimento exclusivamente extramedular e imunofenótipo Pró-B, associada a alterações genéticas potencialmente desfavoráveis. Mutações de perda de função em TBL1XR1 podem estar ligadas à resistência a glicocorticoides e desregulação transcricional, enquanto alterações em PIK3R1 ativam constitutivamente a via PI3K/AKT/mTOR, favorecendo proliferação e sobrevivência celular. Apesar deste perfil molecular adverso, o paciente apresentou quimiossensibilidade notável, alcançando e mantendo resposta completa e DRM negativa com tratamento intensivo. Nessa conjuntura, este caso reforça a relevância da avaliação molecular na estratificação e mostra que a quimioterapia adaptada da LLA pode superar a biologia desfavorável, especialmente quando aplicada de forma precoce e sistemática. A abordagem integrada, combinando histologia, imunofenotipagem, PET-CT e análise molecular, é fundamental para a classificação e o estadiamento precisos do LBL. O presente caso demonstra que protocolos intensivos da LLA podem proporcionar excelentes desfechos mesmo em subtipos raros e com perfil genômico complexo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104605>

ID - 2668

LMA NA ERA DO SNG: AINDA É NECESSÁRIO O CARIÓTIPO?

AdSB Perazzio^a, MdLLF Chauffaille^a,
LGF Cortes^b, MC Azevedo^c, SEAd Rosa^b,
NMA Pioli^b, CCd Martino^b

^a Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

^b Genesis, São Paulo, SP, Brasil

^c Pardini, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) é uma neoplasia caracterizada pela proliferação clonal de células mieloides precursoras. Algumas descobertas da biologia da LMA, recentemente, impactaram na capacidade de diagnóstico, avaliação de risco, monitoramento e no manejo terapêutico dos pacientes. Na nova classificação da OMS (5 edição-2022), a presença de rearranjos entre genes específicos tem proporcionado a divisão da LMA em diferentes subtipos. Algumas fusões são mais frequentes como RUNX1::RUNX1T1, CBFB::MYH11, PML::RARA, DEK::NUP214 além de rearranjos envolvendo o KMT2A que podem ser identificados pelo cariótipo ou por sequenciamento de nova geração (SNG). A caracterização desses rearranjos pode direcionar tratamentos mais intensivos ou alvo específicos. **Objetivos:** Avaliar a correlação entre a detecção de fusões gênicas identificadas pelo SNG e cariótipo, de forma concomitante, em pacientes com LMA, tanto ao diagnóstico quanto durante o tratamento, no período de 2021 a 2025. A avaliação de mutações gênicas identificadas pelo SNG, por meio do DNA, foi excluída dessa análise. **Material e métodos:** O cariótipo foi realizado a partir de cultura de curta duração pelo método de coloração de banda G com análise de 20 metáfases. O processamento do SNG consistiu na extração de DNA e RNA em amostra de sangue periférico ou de medula óssea, submetidos ao sequenciamento na plataforma

NextSeq500 (Illumina). Os dados do sequenciamento foram processados pela bioinformática para análise da região de fusão de 27 genes envolvidos em LMA. Neste estudo, foram realizados cariótipo e SNG concomitantes em 49 casos de LMA. Foram identificadas 17 fusões diferentes pelo SNG. As fusões mais comuns foram a CBFB::MYH11 (26,5%), BCR::ABL1 (22,4%), PML::RARA (12,2%) e cinco, envolvendo o gene KMT2A (10,2%). Na análise do cariótipo, oito casos (16,3%) foram normais, ou seja, os rearranjos gênicos descritos no SNG não foram identificados; em outros quatro casos (8,1%) não havia metáfases após cultura celular para análise. Porém, em outros 16 casos (32%) o cariótipo mostrou alterações cromossômicas numéricas adicionais que não se consegue identificar no SNG. Na análise das duas técnicas, em aproximadamente 75% dos casos, as fusões foram identificadas no cariótipo e SNG. **Discussão e conclusão:** A análise do SNG tem aumentado o conhecimento de alterações importantes para a classificação, estratificação de risco e direcionamento de estratégia terapêutica nos pacientes com LMA. Por outro lado, o cariótipo contribuiu, nessa análise de dados, com o achado de alterações cromossômicas numéricas adicionais que não foram identificadas por sequenciamento. Em adição, algumas fusões são crípticas, ou seja, não são vistas no cariótipo como o exemplo da fusão KMT2A::ARHGEF12 que consiste na del(11)(q23;q23) identificada em um caso do estudo, mas pode ser identificada no SNG. Portanto, os dois métodos se complementam e devem ser realizados pois fornecem informações importantes para melhor caracterizar a LMA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104606>

ID - 3041

MACHINE LEARNING IN THE DIAGNOSTIC AND PROGNOSTIC ANALYSIS OF LEUKEMIAS

EMC Silva^a, RS Silva^b, FLO Gomes^c

^a Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Brasil

^b Faculdade Metropolitana de Manaus (FAMETRO), Manaus, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brasil

Introduction: Acute myeloid leukemia (AML) and acute lymphoblastic leukemia (ALL) are hematologic malignancies characterized by the rapid and uncontrolled proliferation in the bone marrow precursor cells. AML involves the myeloid lineage, with blocked differentiation and accumulation of blasts, leading to failure of normal hematopoiesis. ALL affects the lymphoid lineage, predominated by lymphoblastic blasts, and frequently involves the central nervous system. Both have aggressive progression, requiring early diagnosis and immediate treatment. Diagnostic and prognostic accuracy is essential to guide therapeutic strategies, and artificial intelligence (AI) and machine learning (ML) techniques have emerged as valuable tools to optimize these processes. **Objectives:** To conduct a literature review on the application of