

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. A fusões mais comum 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, Brazil

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

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

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

machine learning (ML) and artificial intelligence (AI) techniques in the diagnosis and prognosis of acute myeloid leukemia (AML) and acute lymphoblastic leukemia (ALL). **Material and methods:** This study is an integrative literature review conducted in PubMed and LILACS databases, using the terms “leukemias,” “machine learning,” “artificial intelligence,” “diagnosis,” and “prognosis,” covering the last 5 years, in both Portuguese and English. Original studies and reviews with quantitative data on technical performance and clinical applicability were included. **Results:** In AML, convolutional neural networks (CNNs) demonstrated high diagnostic performance, with a mean accuracy of 95.57% and sensitivity of 85.81%. Multilayer perceptron (MLP) models, using 52 clinical variables, were applied to survival prognosis, with accuracy ranging from 62.1% to 68.5%, depending on the treatment. In ALL, Naïve Bayes classifiers achieved 96.15% accuracy in the identification of blasts in microscopic images. Advanced deep learning techniques, such as YOLOv8 and YOLOv11 combined with ResNet50 and Inception-ResNet-v2 architectures, reached up to 99.7% accuracy in the automatic detection of leukemic cells. **Discussion:** The findings indicate that AI techniques, particularly CNNs, provide high diagnostic accuracy in AML and ALL, surpassing traditional methods in speed and consistency. The lower sensitivity compared to accuracy in AML suggests the need for refinement to reduce false negatives, which are critical in early diagnosis. The modest accuracy of MLP models in AML prognosis reflects the biological complexity and clinical heterogeneity of the disease, indicating that integrative approaches may improve outcome prediction. In ALL, the high accuracy of deep learning models reinforces their potential for immediate clinical application, particularly in high-demand settings and in regions with limited availability of specialists. **Conclusion:** Machine learning and artificial intelligence represent significant advances in improving the diagnosis and prognosis of AML and ALL. The high accuracy achieved highlights their complementary and, in some cases, superior role compared to conventional methods. However, challenges such as diagnostic sensitivity and prognostic complexity require ongoing refinement and validation. The integration of these technologies may contribute to therapeutic personalization and improved clinical outcomes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104607>

ID - 2420

MANEJO DAS NEOPLASIAS DE CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES BLÁSTICAS: REVISÃO SISTEMÁTICA

L Ferreira Alves, A Bernardes Maciel,
V Cavalcante Monici,
AC Pierote Rodrigues Vasconcelos,
N de Oliveira Maciel, JV Macedo da Cunha,
M Prisco de Souza, L Lourenço da Rocha Matos,
GL de Souza Cordeiro, L Klaus Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas (BPDCN do inglês, blastic plasmacytoid dendritic cell

neoplasm) é uma neoplasia hematológica rara que surge de células dendríticas precursoras. Devido ao escasso conhecimento sobre sua linhagem e por sua apresentação clínica não uniforme, até o momento não foi possível definir um manejo clínico de consenso. No entanto, avanços tecnológicos recentes para a pesquisa têm possibilitado compreender melhor a biologia tumoral e a fisiopatologia da doença, o que propiciou o surgimento de novas terapias que mudaram o paradigma da BPDCN. **Objetivos:** Esta pesquisa possui como objetivo destacar os avanços no manejo desses pacientes. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão sistemática seguindo as diretrizes PRISMA na base PubMed (2020–2025), com os descritores: “Management AND Blastic Plasmacytoid Dendritic Cell Neoplasm (BPDCN)”. Dos 59 artigos encontrados, foram incluídos 13 estudos clínicos com adultos (≥ 18 anos) que associaram as terapias mais recentes para BPDCN a desfechos clínicos. Relatos de caso, estudos pediátricos, pré-clínicos ou de padronização metodológica foram excluídos. Quatro grupos principais de tratamento foram analisados e neles estão incluídos: agentes quimioterápicos convencionais; agentes direcionados ao antígeno CD123; inibidores de BCL 2 (iBCL2); e o próprio transplante de células tronco hematopoéticas alogênicas (alo-TCTH). **Discussão e conclusão:** Os agentes quimioterápicos convencionais como os que constituem o regime composto por ciclofosfamida, doxorrubicina, vincristina e prednisona (CHOP) apresentaram taxas de remissão completa (RC) em até 50% ($p = 0,04$), no entanto a duração da resposta se apresentou insatisfatoriamente pequena. Comparativamente, pacientes que receberam o bloco quimioterápico constituído por ciclofosfamida hiperfracionada, vincristina, doxorrubicina, dexametasona alternando com metotrexato e citarabina apresentaram taxa de RC maior próximo à 80% ($p < 0,05$). Já as terapias baseadas no uso de iBCL2, como o venetoclax, ou com o antimetabólito análogo da pirimidina, azacitidina, apresentaram taxas de resposta global (ORR, overall response rate) próximas à 94% ($p < 0,01$). Além disso, o promissor tagraxofusp, primeiro agente direcionado ao antígeno CD123, decorrente da fusão da interleucina 3 (IL-3) à toxina diftérica, surgiu como alternativa ao alo-TCTH, e tem apresentado ORR de 75%, com RC de 57% nos pacientes virgens de tratamentos ($p < 0,05$). Apesar das novidades mais recentes, o alo-TCTH ainda detém o posto de terapia com maior potencial curativo e, portanto, sua indicação clínica ainda permanece aconselhável sempre quando for viável, pois apresenta, de forma geral, uma sobrevida global (OS, overall survival) em torno de 51%, após 5 anos ($p = 0,02$), mesmo que apresente elevada taxa de mortalidade (23,3%). Nos últimos anos, as opções de tratamento para a BPDCN têm sido ampliadas com a introdução de novas terapêuticas, especialmente aquelas direcionadas para o alvo CD123, antígeno amplamente expresso nas células neoplásicas. As novas estratégias modificaram de sobremaneira o curso clínico da doença, anteriormente somente associada a prognósticos reservados. Adicionalmente, a identificação de múltiplas vias moleculares envolvidas na patogênese da BPDCN tem favorecido a investigação de novos agentes terapêuticos, muitos dos quais se encontram em estágios pré-clínicos de investigação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104608>