

conclusão: A experiência dos participantes reflete um cenário de vulnerabilidade comum a pacientes com doenças raras e hematológicas no Brasil. O desconhecimento sobre o LCM, tanto por parte da população quanto de profissionais da saúde, compromete o diagnóstico precoce e a efetividade do cuidado. As dificuldades no acesso a medicamentos e a necessidade de judicialização revelam falhas no financiamento e atualização das políticas públicas. Ainda, a falta de suporte psicológico e de articulação com equipes multiprofissionais impacta diretamente a qualidade de vida. O estigma social e os desafios cotidianos reforçam a importância de estratégias comunicativas e educativas sobre a doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104711>

ID - 1947

DESAFIOS PARA O LINFOMA FOLICULAR

LT Villar, LF Alves, CS Cardoso, AB Maciel,
ACPR Vasconcelos, NO Maciel, LLR Matos,
GLS Cordeiro, TG Salgado, LKA da Rocha

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

Introdução: O linfoma folicular (LF) é uma neoplasia linfoproliferativa de células B. Apesar do comportamento indolente e da sobrevida global (SG) prolongada, o LF permanece incurável na maioria dos casos, sendo marcado por recorrências, risco de transformação histológica e progressão precoce da doença após o tratamento inicial. Diante da complexidade clínica e molecular da doença, torna-se essencial compreender os fatores que limitam a eficácia terapêutica. **Objetivos:** Esta revisão tem como objetivo discutir as evidências atuais sobre os tratamentos e os desafios no manejo do linfoma folicular. **Material e métodos:** Realizou-se uma revisão de literatura por meio da base de dados PubMed, utilizando os descritores “follicular lymphoma” AND “prognosis”. Foram excluídos relatos de caso, estudos pediátricos e trabalhos com foco estritamente molecular ou experimental, sem aplicabilidade clínica direta. Foram aplicados filtros para incluir apenas ensaios clínicos publicados a partir de 2020. Após triagem por título e resumo, foram selecionados 14 artigos que abordaram aspectos clínicos, terapêuticos e prognósticos do linfoma folicular em adultos (≥ 18 anos). **Discussão e conclusão:** O linfoma folicular apresenta progressão precoce (POD24) em aproximadamente 20% dos pacientes, associando-se a pior prognóstico, com SG reduzida ($p < 0,001$). A manutenção com rituximabe após quimioterapia demonstrou benefícios na sobrevida livre de progressão (SLP), com razão de chances de 0,55 ($p = 0,007$) em comparação ao grupo sem manutenção. Por outro lado, o protocolo rituximabe mais lenalidomida, avaliado no estudo RELEVANCE, apresentou taxa de resposta global de 84% ($p = 0,13$) e SLP em 3 anos de 77% ($p = 0,33$), valores que não alcançaram significância estatística, o que não evidenciou superioridade em relação à quimioterapia convencional e sugerindo limitação na eficácia clínica deste regime em primeira linha. O inibidor de EZH2, tazemetostat, apresentou taxa de resposta de 69% em pacientes com mutação EZH2, comparado a 35% naqueles sem mutação ($p <$

0,0001). Entre os anticorpos biespecíficos, o mosunetuzumabe obteve resposta completa em 60% dos casos de LF recidivado ou refratário ($p < 0,0001$). Já a terapia com células CAR-T (axicabtagene ciloleucel) alcançou resposta completa de 77% e SLP de 67% em 18 meses ($p < 0,0001$) em pacientes previamente tratados. Apesar das opções terapêuticas para o LF, persistem desafios no manejo da doença. A POD24 tem sido associada a pior prognóstico. A introdução do rituximabe na manutenção melhorou a SLP. Já o tazemetostat foi eficaz apenas naqueles casos com presença da mutação EZH2. CAR-T e anticorpos biespecíficos sugerem resultados promissores, mas ainda possuem acesso limitado no Brasil. Todos esses dados reforçam a necessidade de individualização terapêutica e ampliação no acesso às terapias mais modernas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104712>

ID - 1764

DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE PCR DIGITAL PARA DETECÇÃO DA MUTAÇÃO S338X NO GENE CXCR4 EM MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTRÖM

F Lupinacci^a, LG Pereira^a, AF Sandes^b,
ASBd Perazzio^b, AM Fraga^a,
MLLfd Chauffaille^b, EN Ferreira^a

^a Genesis Genomics, São Paulo, SP, Brasil

^b Grupo Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A macroglobulinemia de Waldenström (MW) é uma neoplasia linfoplasmocítica caracterizada pela produção excessiva de IgM monoclonal. Mutações somáticas no gene CXCR4 são observadas em aproximadamente 30–40% dos casos, geralmente em associação com a variante L265P no MYD88. Entre elas, a variante nonsense S338X (p.Ser338Ter) é uma das mais frequentes, resultando na truncagem do domínio C-terminal da proteína CXCR4. Essa alteração leva à sinalização persistente da via CXCR4/CXCL12 e à ativação sustentada de cascatas como AKT e ERK, favorecendo maior adesão das células à medula óssea e conferindo resistência parcial a inibidores de BTK, como o ibrutinibe. A detecção da S338X possui relevância prognóstica e terapêutica, auxiliando na estratificação de risco e na tomada de decisão clínica. **Objetivos:** Desenvolver e validar um teste diagnóstico sensível e custo-efetivo, baseado em PCR digital (dPCR), para detecção da variante somática S338X no gene CXCR4. **Material e métodos:** Foi utilizada a plataforma QIAcuity (QIAGEN) e ensaio TaqMan® específico para a mutação S338X em CXCR4. Por ser uma análise não realizada por outra instituição no Brasil, o método foi inicialmente padronizado com fragmentos sintéticos de DNA contendo a alteração, visando avaliar linearidade, sensibilidade, reproduzibilidade em três frequências alélicas distintas, limite de detecção (LoD) e limite de branco (LoB). Em seguida, foram testadas amostras biológicas previamente analisadas para a variante L265P no MYD88, empregando metodologia ortogonal para comparação (NGS). **Resultados:** Em todas as faixas de frequência alélica avaliadas (de 0,5% a 50%) foram observadas robustez e linearidade do