

categorizada como uma sobreposição entre síndromes mieloproliferativas e mielodisplásicas, estando muito associada a doenças autoimunes e inflamatórias sistêmicas. Relatamos aqui um caso de LMMC após o tratamento de AA grave em um paciente com múltiplas doenças autoimunes. **Descrição do caso:** Homem de 54 anos, com doença inflamatória intestinal (DII) de difícil controle, já submetido à colectomia total, apresentou, após reversão da colostomia, plaquetopenia isolada e súbita ($40.000/\text{mm}^3$), resolvida com a suspensão da heparina profilática. Foi readmitido 3 meses depois por infecção da bolsa ileal e pancitopenia, sem sinais de hemólise. A biópsia de medula óssea mostrou celularidade de 5%, sem displasias, fibrose ou células anômalas, confirmando o diagnóstico de AA grave. O cariótipo era normal e um clone de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) < 3% foi detectado. O paciente recebeu imunoglobulina antilinfocítica e ciclosporina, e teve resposta completa. Durante o seguimento, evoluiu com poliartrite não enteropática e soronegativa, controlada com hidroxicloroquina e prednisona, e iniciou vedolizumab para tratamento da DII. Houve uma recidiva da AA após 3 anos, e nova resposta completa à imunossupressão. Dois anos após o segundo tratamento de AA, blastos passaram a ser notados esporadicamente no sangue periférico (1%), além de citopenias e monocitose sustentada acima de $500/\text{mm}^3$, variando entre 20-35% dos leucócitos. O clone de HPN mantinha-se estável. Uma nova análise da medula óssea mostrou celularidade normal para a idade, hiperplasia granulocítica, displasia das 3 séries, alguns blastos nos espaços centrais e fibrose reticulínica grau 1. No cariótipo foram detectadas monossomia 7 e del(9)(q21q22). A imunofenotipagem identificou 3,4% de monoblastos, 3,6% de promonócitos, além de 6% de monócitos maduros e acúmulo de mielócitos. Havendo critérios diagnósticos para LMMC, o caso foi classificado como tipo displásico, de alto risco. Na sequência, houve surgimento de uveíte bilateral não infecciosa, e o paciente passou a apresentar fístulas perianais secundárias à DII, abscessos locais recorrentes, agravamento das citopenias, e necessidade moderada de transfusões, sobretudo de plaquetas. No momento, aguarda-se a estabilização do quadro inflamatório/infeccioso para definição de transplante não aparentado de células-tronco. **Conclusão:** A anemia aplástica autoimune é uma doença rara e potencialmente fatal. Após o tratamento imunossupressor, cerca de 5% dos pacientes evoluem com neoplasias hematológicas, sendo a LMMC bastante incomum nessa situação. O processo biológico envolvido na transformação permanece como objeto de estudo. A disregulação do sistema imune, descrita nas neoplasias hematológicas e nas síndromes de falência medular, manifesta-se como autoimunidade e/ou imunodeficiência. Aproximadamente 20% dos pacientes com LMMC terão doença autoimune, precedendo ou complicando o quadro. Reconhecer essa associação é fundamental para o manejo do paciente. A sobrevida média é de 3 anos, mas o curso clínico é muito variável e as comorbidades podem impactar no prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104888>

ID - 1010

MAPEAMENTO ÓPTICO DO GENOMA: UMA NOVA TECNOLOGIA CITOGENÔMICA MODERNA E PROMISSORA NA DETECÇÃO DE VARIANTES ESTRUTURAIS EM NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

MMDL Lopes, LKCN Andrade, Lda Xavier, SCVM Nolasco, SR Ribeiro, DF Rodrigues, MECDS Jardim, D Souza LBE, CMDC Paraguai, ADP Sabino

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: As neoplasias hematológicas são um grupo de doenças complexas e distintas que acomete os tecidos hematopoiéticos, sendo divididas em neoplasias mieloproliferativas, neoplasias mielodisplásicas, linfomas, leucemias e neoplasias de células plasmáticas. O entendimento do perfil genético que cada uma apresenta, só foi possível devido aos recentes avanços em técnicas moleculares, conduzindo deste modo, a novas tomadas de decisões terapêuticas. As variantes estruturais (VEs) são alterações genéticas frequentemente encontradas nessas malignidades, desempenhando papéis cruciais na patogenicidade e resposta ao tratamento. Mesmo com a utilização das técnicas citogenéticas convencionais e o sequenciamento de nova geração (NGS), muitas variantes ainda podem passar despercebidas, principalmente quando dão origem a rearranjos cromossômicos complexos, como os chromothripsis. Assim, o mapeamento ótico do genoma (OGM) ganha notoriedade, pois é uma tecnologia capaz de detectar todas as classes de VEs no genoma, com um fluxo de trabalho simples e 100% de especificidade. **Objetivos:** Discutir de maneira exploratória, a utilização desta tecnologia como uma ferramenta poderosa na detecção de VEs no genoma de pacientes acometidos por neoplasias hematológicas. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa de artigos publicados no período de 2022 a 2025, sobre a utilização do OGM no diagnóstico e estratificação de risco de indivíduos diagnosticados com neoplasias hematológicas. Foram selecionados 5 artigos de impacto internacional dentre 12 analisados, que abordavam o tema em questão. Utilizando os termos mapeamento óptico do genoma, neoplasias hematológicas e variantes estruturais, na base de dados PUBMED. **Resultados:** A tecnologia OGM mostrou-se como uma poderosa ferramenta citogenômica, com um fluxo de trabalho simples, que não requer cultura celular, amplificação DNA e análises bioinformáticas dispendiosas, com aproximadamente 100% de concordância (precisão 99,2%, especificidade 100% e 98,7% sensibilidade) com os métodos citogenéticos clássicos já utilizados (cariótipo convencional, FISH e array). Além disso, foram identificadas novas VEs anteriormente não demonstradas. **Discussão:** VEs podem ser definidas como grandes aberrações na estrutura do cromossomo, que afetam a orientação, ordem, quantidade e localização dos elementos funcionais do genoma, como os genes, quadros de leitura e

elementos regulatórios. Ultimamente, O NGS tem sido explorado como uma metodologia para a detecção de alterações citogenéticas, sendo útil na detecção de pequenas variantes como, as variantes de nucleotídeo único (SNVs) e pequenas inserções e deleções (indels) de relevância clínica, entretanto para VEs a resolução é limitada. Além de apresentar um alto custo, bioinformática complexa e uma alta profundidade de cobertura a depender do painel utilizado. Deste modo, O OGM se destaca, pois é capaz de detectar VEs estruturais a partir de 500 pares de bases, combinando imagens de alta resolução e análises analíticas avançadas, sem a necessidade de uma análise bioinformática posterior. O fluxo de trabalho é simples, utilizando DNA de alto peso molecular, imagens de moléculas únicas, nanotecnologia e análise computacional avançada em um único ensaio. **Conclusão:** Nota-se, que esta nova tecnologia tem se mostrado altamente promissora e se utilizada em conjunto com as técnicas tradicionais, poderá trazer resultados ainda mais precisos e confiáveis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104889>

ID - 2844

MAPPING OF POTENTIALLY CARCINOGENIC INGREDIENTS IN COSMETICS AND THEIR ASSOCIATION WITH HEMATOLOGIC NEOPLASMS: PRELIMINARY FINDINGS FROM THE TÓXICOS PROJECT

JVG Gama, SCC Carneiro, ACG Lavor, LUP Cardoso, PRC Passos, LG Sampaio, CLdA Araújo, RTG de Oliveira, SMM Magalhães, RF Pinheiro

Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

Introduction: According to the Brazilian National Cancer Institute (INCA), cancer is the second leading cause of death in Brazil, behind only cardiovascular diseases. Between 2023 and 2025, an estimated 704,000 new cases are expected annually. If this growth trend continues, federal spending on hospital and outpatient procedures within the Unified Health System (SUS) for oncology patients could reach BRL 7.84 billion by 2040. The disease's etiology involves genetic, environmental, and epigenetic factors, comprising the exposome concept, which considers the totality of environmental exposures throughout life and their cumulative impact on chronic diseases like cancer. A key exposure route to hazardous chemicals is daily cosmetic use. Ingredients such as preservatives and fragrances may act as endocrine disruptors or carcinogens. In Brazil, despite regulation by ANVISA, ingredients classified by the International Agency for Research on Cancer (IARC) as toxic still appear in popular products, underscoring the need for regulatory revision focused on long-term effects and cumulative exposure. **Objectives:** This study aimed to identify and characterize potentially carcinogenic ingredients in cosmetics marketed in Brazil, evaluate their classification according to IARC, and discuss their relevance within the exposome framework, intending to support preventive

regulatory strategies in the SUS. **Material and methods:** This study collected and analyzed 400 cosmetic products available in Brazil. Ingredients listed on labels were cataloged and matched to IARC classifications: Group 1 (carcinogenic to humans), Group 2A (probably carcinogenic), and Group 2B (possibly carcinogenic). Ingredients without IARC classification were noted to identify toxicity data gaps. The analysis included qualitative evaluation of labeling consistency and detection of potentially masked substances. Results were discussed in the exposome context to assess cumulative risk and regulatory impact. **Results:** Among 1,112 ingredients identified, only 29 had IARC classifications: 3 carcinogenic (Group 1), 1 probably carcinogenic (Group 2A), and 2 possibly carcinogenic (Group 2B). Alarming, 959 ingredients (over 80%) lacked IARC classification, revealing large knowledge gaps on toxicity. Noteworthy compounds included oxybenzone, parabens, and triclosan, often linked to hormonal disruption and increased cancer risk. Labeling inconsistencies, masked substances, and lack of clear bans on toxic compounds were found. **Discussion and conclusion:** Findings highlight the urgent need for prevention strategies based on the exposome, requiring stricter regulation, transparent labeling, and safer ingredient substitution. This urgency is supported by prior research showing pesticide-exposed workers without PPE had reduced DNA repair gene expression and CHIP mutations linked to a 27-fold higher risk of bone marrow neoplasms. Additionally, recent (2024) studies showed ammonia-based hair bleach products activated the neoplastic STING gene pathway, causing bone marrow cancer-like changes in 20% of exposed mice. This study is part of the TÓXICOS project, which will expand to food and hygiene/cleaning products, applying a Bayesian algorithm to reclassify risks and share data on an open digital platform, supporting regulatory and preventive actions within SUS.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104890>

ID - 1813

MYELODYSPLASTIC NEOPLASM WITH Y CHROMOSOME NULLISOMY AND CHROMOSOME 14 TRISOMY: A CASE OF CLONAL EVOLUTION INVESTIGATED BY FISH

JVG Gama, SN Costa, SM Peixoto, SLA Maia, SCC Carneiro, ACG Lavor, MML Melo, JVC Goes, SMM Magalhães, RF Pinheiro

Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brasil

Introduction: Chromosomal abnormalities play a crucial role in the pathogenesis and progression of myelodysplastic neoplasms (MDS). Mosaic loss of the Y chromosome (mLOY), a common cytogenetic event in elderly men, has been associated with an increased risk of age-related diseases, including cancer. Although frequently observed in the context of clonal hematopoietic disorders, mLOY may coexist with other genetic alterations, suggesting a more complex clonal evolution that remains poorly understood. In this context, we