

DRM positiva, sem diferença significativa entre portadores ou não da deleção. No D33, porém, a positividade foi significativamente maior nos pacientes com deleção em IKZF1 (88,9% vs. 48,9%; $p = 0,02$). A Sobrevida Livre de Eventos em 2-anos (SLE2) foi significativamente menores em pacientes com deleção de IKZF1 (XX% vs. YY% em pacientes sem a deleção ($p = 0,02$), bom como a Sobrevida Global (SG) – (XX% vs. YY%, e $p = 0,04$). **Discussão e conclusão:** A deleção de IKZF1 se confirmou como fator de mau prognóstico para a sobrevivência das crianças com LLA, tanto SLE2 quanto SG. Além disso se associou a uma pior resposta terapêutica ao final da indução, com maiores níveis de DRM no D33. Esses dados ressaltam a importância da incorporação de marcadores genéticos e da monitoração de DRM no acompanhamento desses pacientes, auxiliando na estratificação de risco, visando melhor individualização terapêutica e direcionamento terapêutico mais adequado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105113>

ID – 549

IMPLEMENTAÇÃO ACESSÍVEL DA MEDICINA DE PRECISÃO NA LLA INFANTIL POR MEIO DE SEQUENCIAMENTO DE TRANSCRIPTOMA DE BAIXO CUSTO EM CONTEXTOS DE RECURSOS LIMITADOS

ALP Oliveira ^a, AFS Peres ^a, JC Gaspar ^b, MN Rosa ^a, SFB da Silva ^b, FE Paula ^b, RM Reis ^c, LF Lopes ^d, N Bhakta ^e, J Wang ^f, TB Alexander ^g, MT Pinto ^a

^a Grupo de Pesquisa em Oncologia Pediátrica (GPOPed), Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^b Departamento de Diagnóstico Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^c Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^d Hospital de Câncer Infantojuvenil de Barretos, Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

^e Departamento de Medicina Pediátrica Global, St Jude Children's Research Hospital, United States

^f Departamento de Genética, Universidade da Carolina do Norte, United States

^g Departamento de Patologia e Medicina Laboratorial, Departamento de Pediatria, Universidade da Carolina do Norte, United States

Introdução: Apesar das taxas de sobrevida global para Leucemia Linfóide Aguda (LLA) infantil excederem 90% em países de alta renda, essas taxas permanecem significativamente mais baixas em contextos com recursos limitados, chegando a menos de 50% em algumas regiões. Um dos principais obstáculos é a limitação no acesso a tecnologias diagnósticas moleculares avançadas, fundamentais para a estratificação de risco e o direcionamento de terapias personalizadas. Com o objetivo de enfrentar esse desafio, a iniciativa St. Jude Global (EUA) lançou um estudo internacional voltado à

implementação de abordagens acessíveis de medicina de precisão em oncologia pediátrica, utilizando o sequenciamento de transcriptoma por nanoporos – uma tecnologia de menor custo e maior portabilidade – como alternativa viável para ambientes com restrições de infraestrutura. Representando o Brasil neste esforço colaborativo, este estudo busca avaliar a aplicabilidade dessa abordagem na classificação molecular da LLA infantil. **Objetivos:** Validar a viabilidade de uma abordagem baseada em aprendizado de máquina para identificação de subtipos genômicos de LLA por meio do sequenciamento completo do transcriptoma utilizando a tecnologia Nanopore em uma coorte pediátrica brasileira. **Material e métodos:** Aspirados de medula óssea de 40 pacientes foram preparados e sequenciados com o kit PCR-cDNA Barcoding em um dispositivo MinION Mk1b (Oxford Nanopore Technology – ONT). Matrizes de expressão gênica foram utilizadas para classificação em um modelo composto que integra regressão por mínimos quadrados parciais (PLS) e classificador de máquina de vetor de suporte (SVM). Os resultados foram validados com dados de PCR, citometria de fluxo e cariótipo realizados no momento do diagnóstico. **Resultados:** Dentre os 40 amostras, sete amostras foram diagnosticadas como LLA-T, 36 como LLA-B e uma como leucemia aguda de fenótipo misto (T/mieloide). Entre os casos de LLA-B, 26 amostras (72,22%) apresentavam eventos moleculares caracterizados, como aneuploidias e transcritos de fusão no momento do diagnóstico. Considerando o desempenho do modelo com base nos dados de transcriptoma, foi alcançada uma acurácia global de 84,09% (37/44) para classificação de linhagens e de 74,19% (23/31) para subtipos. No entanto, considerando probabilidade de classificação >80%, representando uma alta confiança, 92,5% das linhagens e 90% para subtipos foram classificados corretamente. **Discussão e conclusão:** O sequenciamento com base em nanoporos forneceu dados genômicos com fragmentos longos precisos para identificação de linhagens e subtipos genômicos de LLA. Dessa forma, o sequenciamento baseado em Nanopore tem sido relatado como uma abordagem inovadora e de baixo custo para análises moleculares, e há evidências crescentes sobre seu potencial como ferramenta viável para a classificação de cânceres infantis, especialmente em leucemias agudas. Sua implementação em sistemas de saúde com recursos limitados pode melhorar significativamente a estratificação de risco, aprimorar terapias adaptadas ao risco e melhorar os desfechos dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105114>

ID – 3213

LEUCEMIA ERITROBLÁSTICA AGUDA NA INFÂNCIA: UM RELATO DE CASO

PdS Pacheco, LA Mendes, LS dos Santos, FM Barbosa, ML Borsato, PB Soares, M Pizza

Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Leucemia Eritroblástica Aguda (LEA) é uma forma rara e agressiva de Leucemia Mieloide Aguda (LMA), caracterizada pelo predomínio da linhagem eritroide na