

POLIMORFISMOS ENVOLVENDO OS GENES NOS3, ET-1 E THBS1 EM PACIENTES PORTADORES DA DOENÇA FALCIFORME

MMP Luciano^a, CCMX Albuquerque^b,
MOO Nascimento^a, ACS Castro^c, EJS Freitas^c,
IPC Tavares^c, JN Vitoriano^b,
SRL Albuquerque^b, NA Fraij^b, JPM Neto^{a,b,c}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivos: Investigar associações entre os polimorfismos nos genes óxido nítrico sintase 3 (NOS3), Endotelina 1 (ET-1) e Trombospondina 1 (THBS1) nas complicações clínicas de pacientes portadores de doença falciforme (DF) atendidos na Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, Amazonas. **Materiais e métodos:** Os dados clínicos e demográficos foram obtidos por meio do prontuário médico. O DNA genômico foi extraído utilizando-se o Kit Brazol[®]. As análises dos polimorfismos (SNP) foram realizadas utilizando-se sondas TaqMan[®] pela técnica qPCR e analisada através da plataforma QuantStudioTM6 (Applied Biosystems). As análises estatísticas foram realizadas no software Graphpad Prism5, considerados significativos aqueles com $p < 0,05$. **Resultados:** Um total de 275 pacientes foi incluído neste estudo, divididos em SS (230/ 83,6%), SC (23/ 8,3%) e Sβ+ (22/ 8,1%), sendo 118 do gênero masculino e 157 do feminino. O tratamento com hidroxíureia (HU) foi elevado em SS e Sβ+ (73,0%) e menor em SC (33,0%), sendo mais frequente nos genótipos NOS3 rs2070744 (RR: 1,83), ET1 rs5370 (RR: 2,67) e ET1 rs1800541 (RR: 1,43). Elevado risco de internação foi encontrado para os genótipos NOS3 rs2070744_CC/CT (RR: 1,94) e THBS1 rs1478604_AG/GG (RR: 1,59) enquanto NOS3 rs1799983_GT/TT (RR: 0,53) apresentou risco reduzido para internações. Interessantemente, os alelos NOS3 rs1799983_GT/TT apresentaram elevado risco para AVC (RR: 4,21), porém, proteção contra distúrbios ósseos, colelitíase e menor risco de hospitalização. **Discussão:** Atualmente, diversos trabalhos têm demonstrado envolvimento do endotélio vascular e mediadores inflamatórios na diversidade clínica da Doença Falciforme. Nossos dados mostram que há diferença estatisticamente significativa nas frequências alélicas genotípicas NOS3, ET1 e THBS1 entre manifestações clínicas envolvidas na DF. Importante ressaltar que não houve diferença na prevalência dos SNP entre os grupos SS, Sβ+ e SC, implicando talvez que estas observações poderiam ser aplicadas em ambas as doenças. Há poucos estudos relacionados à frequência e correlação clínica desses polimorfismos no Amazonas, sendo de importância obter maior conhecimento sobre a doença, além da necessidade de tentar reduzir a morbidade e mortalidade desses pacientes. **Conclusão:** Sabemos que os

efeitos hereditários podem ser modulados pelo ambiente, região que se está inserido e até mesmo alimentação, o que influencia diretamente na forma como esse paciente irá ser acompanhado e tratado. Com isso, destaca-se a importância na determinação dos polimorfismos estudados, o que permitirá delinear a clínica adequada para cada paciente e acompanhar sua evolução a fim de aumentar a qualidade de vida do mesmo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.076>

PERFIL DEMOGRÁFICO E SOCIOECONÔMICO DE PACIENTES PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME ATENDIDOS NO HEMOCENTRO DO ESTADO DO AMAZONAS

MOO Nascimento^a, CCMX Albuquerque^b,
MMP Luciano^b, JNV Silva^b, IPC Tavares^c,
ACS Castro^c, EJS Freitas^c, SRL Albuquerque^b,
NA Fraij^b, JPM Neto^{a,b,c}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivo: Descrever as características demográficas das pacientes com Anemia Falciforme (AF) atendidos na Fundação de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM). **Materiais e métodos:** Este trabalho seguiu o modelo corte transversal e contou com um total de 230 pacientes de ambos os sexos. O diagnóstico da hemoglobina SS foi confirmado pela técnica de Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) e por técnica molecular. Os Dados demográficos foram obtidos mediante acesso ao prontuário dos pacientes. A análise estatística descritiva foi realizada via software SPSS versão 19. **Resultados:** A maioria dos pacientes foi do gênero feminino (56,9%), com a raça parda sendo a mais prevalente (78%), seguido da branca (15%) e negra (7%). Com relação ao estado civil, 78% responderam serem solteiros, enquanto 21,4% casados e 7% viúvos. A maioria dos pacientes (66,3%) residia na Capital Manaus, seguidos das cidades de Manacapuru (6,9%), Coari (4,7%) e Tefé (2,2%), com o restante dos pacientes não somando mais de 1% em outros municípios do Amazonas. Quanto ao grau de escolaridade, encontramos que a maioria dos pacientes apresentavam ensino fundamental incompleto (20,3%) e ensino médio incompleto (20,3%), seguido de ensino médio completo (14,3%), ensino superior completo (5,1%) e analfabeto (0,4%). **Discussão:** A maior prevalência do gênero feminino e maior taxa de mortalidade no gênero masculino na região amazônica corroboram com alguns estudos realizados na população brasileira. Ressalta-se ainda que nossos resultados podem