

100 control individuals were included. The group of t-PAPS was 63.73% female, and the median age was 40 years (IQR 31-53). Asymptomatic aPL carriers were predominantly female (82.36%) and the median age was 36 years (IQR 24-59). Controls were mostly female (67%) and their median was 39 years (IQR 29-49). No significant demographic differences between the groups were observed. Cardiovascular risk factors were more prevalent among t-PAPS than among asymptomatic aPL carriers and controls (37.25%, 5.88%, and 9% respectively). ANXA3 ($p = 0.0292$) and TNFAIP6 ($p = 0.0006$) mRNA were up-regulated while TXK ($p < 0.0001$), BACH2 ($p = 0.0085$) and SERPINB2 ($p = 0.0491$) were down-regulated in t-PAPS when compared to controls. In aPL carriers, the relative expression levels of TNFAIP6 were similar to t-PAPS while that of BACH2 was similar to controls; as shown in Figure 1. In a subgroup analysis, ANXA3 and TNFAIP6 mRNA expression were more pronounced in t-PAPS with multiple thrombosis ($P = 0.0027$ and $P < 0.0001$ respectively), while TXK mRNA expression was lower in all t-PAPS subgroups in comparison with controls, being particularly lower in patients who had first thrombotic event and non-triple positivity ($p < 0.0001$ and $p < 0.0001$ respectively), BACH2 mRNA expression was lower in t-PAPS subgroup with first thrombotic event ($P = 0.0019$) compared to the control group and SERPINB2 mRNA expression was only significantly lower in t-PAPS with first thrombotic event ($p = 0.0071$). Table 1 demonstrates fold changes by different manifestations of t-PAPS. **Discussion:** We observed dysregulation of genes related to hemostasis (ANXA3 and SERPINB2) and inflammation (TNFAIP6, TXK, and BACH2) in t-PAPS when compared to controls. ANXA3 plays a role in cell growth regulation and signal transduction pathways, and has previously been linked to stroke in animal studies. TNFAIP6 is involved in cell-cell and cell-matrix interactions during inflammation and tumorigenesis. Among TXK-related pathways is the transmigration of immune cells which plays a role in regulating the adaptive immune response. BACH2 is responsible for immune regulation, mainly related to the adaptive immune response, and has been implicated in B cell. SERPINB2 regulates the production of the plasminogen activator inhibitor-2 (PAI-2), directly related to the hemostasis pathways. Such mechanisms were not evident among asymptomatic aPL carriers. In subgroup analysis, the relative expression of genes related to innate immunity has also been associated with signs of disease severity, such as multiple thrombosis and triple positivity. **Conclusions:** Our results showed that innate immunity and hemostasis pathways are associated with t-PAPS at a transcriptome level and innate immunity may play a role in disease severity.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.489>

ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DO POLIMORFISMO NO GENE DA PROTROMBINA (G20210A) EM UM GRUPO DA POPULAÇÃO DO NOROESTE PAULISTA

TF Ribeiro, ABV Sarausa, ABBD Santos, CRB Domingos

Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivos: O gene da protrombina está associado ao risco de trombose venosa, uma desordem multifatorial resultante de anormalidade no sistema de coagulação, ativação de plaquetas e parede vascular sanguínea, devido a fatores genéticos e adquiridos, como idade avançada, uso de anticoncepcionais, colesterol elevado, obesidade ou ainda tabagismo e alcoolismo. Esse estudo teve como objetivo analisar a frequência do polimorfismo no gene G20210A em pessoas com hemoglobina normal (Hb AA), com relação ao sexo e idade em uma amostra do estado de São Paulo, SP. **Metodologia:** Foram analisadas amostras de DNA de 260 indivíduos de ambos os sexos, por meio de PCR para verificar o polimorfismo no gene da Protrombina (G20210A). Para as análises estatísticas foi utilizado o software IBM SPSS Statistics 20, com nível de significância de 0,05. O teste de Qui-quadrado foi utilizado para verificar a associação entre os genótipos homozigotos e heterozigotos do polimorfismo G20210A. Em seguida, verificamos a associação entre o sexo e idade com o polimorfismo no gene, utilizando o teste exato de Fisher. **Resultados:** O grupo amostral foi constituído de 163 homens (62,69%) e 97 mulheres (37,31%) com idades variando entre 16 a 67 anos. O polimorfismo exibiu os seguintes genótipos: 256 homozigotos selvagens (98,46%), 4 heterozigotos (1,54%) e nenhum homozigoto mutante. Encontramos diferenças significativas entre os genótipos homozigotos e heterozigotos para o polimorfismo ($p < 0,05$). Entre os heterozigotos, observamos frequências iguais entre homens e mulheres (2-0,77%), com predominância de idades acima de 40 anos. **Discussão:** Existe uma maior frequência entre o polimorfismo da Protrombina e indivíduos de idades superiores a 40 anos por fatores associados à idade e hábitos de vida. Em mulheres com mais de 40 anos a frequência se dá, principalmente, pelo uso de anticoncepcionais, os quais podem aumentar em até 5 vezes o risco de trombose, tornando esse grupo mais suscetível. **Conclusão:** Não foi possível correlacionar, de forma conclusiva, o polimorfismo com as variáveis sexo, etnia e gênero. Entretanto, 75% dos indivíduos heterozigotos possuíam idade superior a 40 anos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.490>

PURPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO

MS Longhin, MM Raddi, TRAC Donato, MVF Bizzarro, EC Ferreira

Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia (Grupo GSH), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Purpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) é uma doença rara, caracterizada pela formação de pequenos coágulos sanguíneos, que se formam subitamente e acabam bloqueando arteríolas e capilares da microcirculação do organismo, especialmente aqueles que levam a circulação sanguínea para órgãos vitais como cérebro, coração e rins. Podendo também causar o rompimento de hemácias que atravessam esses vasos parcialmente bloqueados. Tais coágulos sanguíneos que se formam geram um consumo acentuado de plaquetas, levando a diminuição de sua contagem na corrente sanguínea (trombocitopenia). A PTT é