

confirmatório evidenciando a presença de mutações correspondentes a Hb S e Hb PA. A Hb PA é uma variante estrutural rara que possui um grupo tiol extra reativo devido à substituição de uma serina por cisteína, o que induz a formação de oligômeros de Hb, entretanto seu portador é assintomático. O perfil cromatográfico dessa Hb muda conforme aumenta-se o período entre a análise e a coleta da amostra, havendo uma diminuição gradual da área do pico que elui no RRT de Hb A e um aumento da área dos diferentes picos em que eluem os oligômeros. **Conclusão:** A associação de diferentes metodologias laboratoriais é fundamental para diagnóstico preciso de hemoglobinopatias. No caso relatado, a combinação das análises realizadas foi crucial para identificação acurada das hemoglobinas variantes, evitando assim a interpretação equivocada dos resultados que poderia levar a tratamentos inadequados dos seus portadores.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.937>

ALTERAÇÕES MUTACIONAIS NA LEUCEMIA LINFÓIDE CRÔNICA

SC Longatti^a, YAR Barros^a, CES Ferreira^a,
RW Silva^b

^a Universidade Católica de Brasília (UCB), Brasília, DF, Brasil

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

Introdução: A Leucemia Linfocítica Crônica é caracterizada pela proliferação clonal e acúmulo de células B maduras ocasionado pelo aumento desordenado na sua produção. Assim, ocorre progressivamente a infiltração de células clonais na medula óssea e outros órgãos do sistema imunológico, como o baço, fígado, e os linfonodos. No hemograma, avalia-se alterações no sangue periférico com a presença de linfocitose de células maduras, pró linfócitos, alguns casos com anemia, trombocitopenia e as manchas de Gumprecht. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho é relatar as alterações cromossômicas associadas a Leucemia Linfóide Crônica e como essas mutações podem interferir no prognóstico dessa doença hematológica. **Material e Métodos:** A metodologia utilizada na realização desse trabalho foi pautada em uma pesquisa bibliográfica nas bases de dados eletrônicas: PubMed, Scielo, LILACS e portal da Capes. As palavras-chaves utilizadas para a busca foram: “Leucemia linfóide crônica”, “alterações cromossômicas”, “proliferação clonal”. Para elaboração dessa análise, foram considerados artigos publicados de 2017 a 2022. **Resultado:** Dentre as principais alterações cromossômicas na LLC está a deleção do cromossomo 17, localizado o gene supressor TP53 na banda 17p13. O TP53 codifica a proteína supressora de tumor p53, responsável pela regulação do ciclo celular, apoptose e promoção do reparo do DNA. Ou seja, em condições normais após o dano no DNA, o p53 codificado desencadearia a apoptose ou a parada do ciclo celular até que a célula complete os processos de reparo do DNA. Portanto, devido a alteração do TP53, a proteína p53 não é codificada e por isso, não desenvolve suas diversas funções nas atividades celulares, assim ocorre a replicação de anormalidades genéticas potencialmente prejudiciais. Contudo, existem outras

mutações relacionadas à LLC, como a deleção do 13q, região onde são codificados pequenos genes que regulam a expressão gênica. Há também a trissomia do 12 que pode ocasionar mutações em NOTCH1 e FBXW7, levando a parada da proliferação celular, evasão da apoptose e a deleção do braço longo do cromossomo 11 que abrange o gene supressor de tumor, ATM que está envolvido na ativação e reparação do DNA e regulação do ciclo celular. Além disso, é importante enfatizar que há outro gene envolvido na deleção do 11q, BIRC, quando ativo, promove a proliferação celular. **Discussão:** No caso da LLC, o diagnóstico é feito para avaliar as alterações celulares, o grau de invasão da medula óssea, além de determinar antígenos celulares de superfície, como a expressão dos antígenos das células B, CD5, CD23, baixos níveis de CD20, juntamente com CD43 e CD200. Ademais, revelar as alterações cromossômicas, por meio da técnica de hibridização in situ por fluorescência (FISH), capaz de detectar deleções e adições do material genético, por exemplo, deleção 13q, deleção 11q, deleção do 17p e trissomia do 12 que podem mudar o curso clínico da doença tornando-as mais agressivas, pois essas mutações genéticas estão associadas com a super-expressão ou supressão de genes, os mesmos afetados influenciam na patogênese da doença. **Conclusão:** As mutações associadas aos desfechos da Leucemia Linfocítica Crônica, são encontradas nos genes ATM, BIRC, NOTCH1 e TP53, responsáveis por diferentes atividades celulares que incluem a regulação do ciclo celular, remoção de danos no DNA, indução da apoptose, inibição da proliferação celular e outros. Mas, a mutação causa anormalidades genéticas prejudiciais no desenvolvimento das atividades celulares, por conseguinte ocorrem falhas na reparação do DNA, regulação do ciclo celular, além da infiltração de células e proliferação clonais. Portanto, é necessário avaliar a citogenética de forma efetiva, para analisar a mutação do gene afetado e assim, realizer o tratamento adequado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.938>

DESEMPENHO DOS SISTEMAS DE CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA PERFORMANCE (HPLC) NOS MODELOS ULTRA2 RESOLUTION E PREMIER RESOLUTION (TRINITY BIOTECH) PARA OS PERFIS DE HEMOGLOBINAS ANORMAIS

ACM Berti^a, VS Ramos^a, GA Bernardino^b,
E Belini-Júnior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

Objetivo: Avaliar o desempenho dos sistemas de Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) nos modelos Ultra2 Resolution e Premier Resolution para os perfis de hemoglobinas (Hbs) anormais. **Material e Métodos:** O estudo envolveu 74 amostras de indivíduos adultos enviadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular – UFMS/CPTL, no período de 2019 a 2021, para diagnóstico laboratorial de