

**AValiação DO PERFIL DE HbA₂ NOS
PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME
SUBMETIDOS A PESQUISA
HEMOGLOBINOPATIAS NO LABORATÓRIO
ESCOLA DE ANÁLISES CLÍNICAS DA
FACULDADE DE FARMÁCIA (LACFAR)**

GS Ferreira, EA Santos, LS Wermelinger

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Os distúrbios da hemoglobina (Hb) são as alterações monogênicas de caráter hereditário mais frequentemente no mundo. Originárias de regiões continentais específicas, hoje podem ser encontradas em diferentes países ao redor do planeta e em altos números. No Brasil, diversos casos de hemoglobinas variantes e talassemias já foram relatados, revelando a relevância dessas patologias no país. No estado do Rio de Janeiro, programas de triagem neonatal revelam números consideráveis de recém-nascidos portadores de alterações genéticas correspondentes a hemoglobinopatias, em especial pacientes com a Doença Falciforme (DF). Conhecer a frequência e as características laboratoriais específicas nessa população é fundamental para elaboração de ações de saúde pública que visem o correto diagnóstico e forneçam acompanhamento e tratamento adequado aos pacientes. As hemoglobinopatias tendem a ter perfis laboratoriais distintos e a correta interpretação auxilia no diagnóstico ou exclusão de outras patologias. Vale ressaltar que atualmente o diagnóstico de beta-talassemia ocorre de acordo com a expressão aumentada de Hb A₂ (Valor de referência: < 3,5%), porém em pacientes com DF podemos ter aumento desta Hb por conta da presença da HbS, mascarando assim o diagnóstico da beta-talassemia. O objetivo do trabalho é identificar a frequência na população portadora de HbS quanto ao padrão laboratorial da HbA₂, buscando identificar possíveis candidatos a beta-talassemia dentro do banco de dados do Laboratório Escola de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia (LACFar). O LACFar possui um estudo de hemoglobinas variantes, há mais de dez anos, que deu origem a um banco de dados que reúne os resultados laboratoriais dos pacientes. O estudo de hemoglobinopatias foi aprovado pelo CEP HUCFF sob número 5.737.364. Para este trabalho, foi avaliado o período de novembro de 2009 a outubro de 2022. Os pacientes incluídos no estudo, apresentaram a análise completa para hemoglobinopatias, a qual compreende: análise do hemograma (Pentra ES60 HORIBA®), metabolismo de ferro (ex: ferritina e Índice de saturação de transferrina) e avaliação da hemólise (ex: lactato desidrogenase e bilirrubinas) e finalmente o diagnóstico de hemoglobinopatias, tais como: Cromatografia Líquida de Alta Eficiência de hemoglobinas (CLAE-Variant I BIORAD®) e reação em Cadeia da Polimerase (PCR - polymerase chain reaction) para alfa-talassemias, do tipo multiplex. Foram analisados 791 pacientes, dos quais 100 (12,64%) apresentaram algum tipo de Hb variante e dentre eles 66 pacientes possuíam a Hb S, a qual está presente na DF. Iniciamos a análise com o intuito de verificar se ao grau de anemia, a deficiência de ferro ou a presença de alfa-talassemia influenciariam a presença da HbA₂, porém nenhuma diferença estatística foi observada. Ao comparar a frequência dos

pacientes com Hb S em relação ao percentual de HbA₂ foi possível identificar que a maior parte da população estava com HbA₂ acima de 3,5%, sendo assim um impedimento para o diagnóstico desses pacientes, indicando a necessidade de uma avaliação genética para a identificação de beta-talassemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.094>

**LEVANTAMENTO DOS ÓBITOS DE ANEMIA
APLÁSTICA NA INFÂNCIA NO HEMORIO:
ESTUDO RETROSPECTIVO**

AMM Queiroz, I Rubin

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia aplástica na infância pode ter uma excelente evolução dependendo da terapêutica escolhida. O transplante alogênico é a primeira opção, mas, na ausência de doadores pode ser tentado o transplante de células tronco de cordão umbilical. A identificação de clones de HPN (hemoglobinúria paroxística noturna) pode ser o diagnóstico etiológico da aplasia medular; 40-53% de pacientes pediátricos portadores de anemia aplástica possuem clones menores de HPN. Isto pode trazer uma melhor resposta à terapia de imunossupressão, segundo Yoshida et al. A determinação da prevalência do estado de HPN tem um impacto no diagnóstico da anemia aplástica e na resposta da terapia imunossupressiva na infância. De acordo com Tutelman et al., o significado do tamanho do telômero dos leucócitos na anemia aplástica na infância ainda é desconhecido. Não existe uma relação clara entre células identificadas de HPN e o estado de resposta à terapia imunossupressora nas crianças, segundo Yoshida et al. Portanto, neste estudo faremos um levantamento dos óbitos ou da evolução das crianças com diagnóstico de anemia aplástica. **Objetivo primário:** Levantamento dos óbitos por anemia aplástica na infância no Hemorio no período de janeiro a junho de 2019. **Metodologia:** Levantamento de todos os prontuários na documentação médica com diagnóstico de anemia aplástica até o ano de 2019, na faixa etária de 1 a 18 anos. Os prontuários foram avaliados individualmente, verificando se houve em algum momento realização da citometria de fluxo para HPN e se obtiveram óbito. **Resultados:** Foram avaliados 33 prontuários no ano de 2019 (janeiro a junho de 2019) com diagnóstico de anemia aplástica na faixa etária de 1 a 18 anos: 7 pacientes realizaram transplante alogênico de medula; 6 pacientes foram ao óbito; e 1 paciente abandonou o tratamento, 6 receberam alta após tratamento com imunoterapia supressiva, atualmente existem 13 pacientes com anemia aplástica em acompanhamento no Hemorio. **Discussão:** M Fouladi et al., da Divisão de Oncologia e Hematologia do Hospital da Criança no Departamento de Pediatria da Universidade de Toronto, avaliou 46 pacientes com menos de 18 anos, no período de janeiro de 1987 a abril de 1997: 20 pacientes receberam terapia imunossupressora (ciclosporina, globulina anti tímócito); 11 conseguiram uma remissão total; 6 pacientes morreram por infecção ou complicações