

SEQUENCIAMENTO DE DNA PARA CONCLUSÃO DE DIAGNÓSTICO NA TRIAGEM NEONATAL: PRIMEIRO RELATO NO BRASIL DA HEMOGLOBINA BASKING RIDGE

LA Souz-Junior^a, ACM Berti^{a,b},
GA Bernardino^a, IS Dias^a, ABN Souza^c,
M Zanchin^c, JSP Oliveira^c, VS Ramos^a,
DGH Silva^{a,b}, E Belin-Junior^a

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

^b Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita
Filho (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

^c Instituto de Pesquisas, Ensino e Diagnósticos da
APAE, Campo Grande, MS, Brasil

Objetivo: Descrever a importância do Sequenciamento de DNA para conclusão de diagnóstico de hemoglobinas (Hb) raras em recém-nascidos relatando o primeiro caso descrito no Brasil de Hb Basking Ridge. **Materiais e métodos:** Amostras de sangue total, procedente do centro de triagem neonatal, APAE/IPED- Campo Grande/MS, da probanda (22 dias) e da mãe (25 anos) foram enviadas para o Laboratório de Genética e Biologia Molecular da UFMS/CPTL afim de identificar perfis de Hb inconclusiva triadas na triagem neonatal. Os perfis cromatográficos foram avaliados por HPLC (Ultra2, Trinity Biotech, Kit Resolution) e o estudo molecular foi realizado, após a extração de DNA genômico, por sequenciamento do gene *HBB* (método Sanger - sequenciador 3730xl DNA analyser). **Resultados:** A análise cromatográfica da probanda evidenciou a presença de Hb F (71,3%), Hb A0 (14,4%), Hb A2 (0,2%) e uma variante com o Tempo de Retenção Relativo a Hb A (RRTA) de 0,99 (11,7%). A mãe apresentou Hb A0 (42,8%), Hb A2 (2%) e Hb variante com RRTA de 1,00 (32,4%). O sequenciamento completo do gene *HBB* demonstrou a presença da mutação *HBB*: c.250G>A em heterozigose, tanto na probanda quanto na mãe. A mutação no éxon 2 do gene *HBB* correspondente a Hb Basking Ridge. **Discussão:** De acordo com os dados relatados, nós sugerimos a presença de Hb variante de cadeia beta devido a concentração apresentada na amostra da mãe (Hb variante proporcional à Hb A) e ausência de pico híbrido na amostra do recém-nascido (pico híbrido = frações formadas por globinas alfa mutante com gama normal). Avaliando os exemplares de cromatografia presentes no manual do fabricante, o RRTA de 0,99 (probanda) e RRTA de 1,00 (mãe) foram compatíveis com as Hb variantes: Hb Calais e Hb La Desirade (ambas de cadeia beta). Descartando a possibilidade de Hb variante de cadeia alfa, realizamos o sequenciamento do gene *HBB* e identificamos a presença da Hb Basking Ridge, ou seja, o primeiro relato no Brasil desta Hb. Essa variante é resultante da substituição do aminoácido glicina (apolar) pela serina (polar não carregada) na posição 83; portanto sugere-se que alterações nas propriedades estruturais e/ou funcionais da hemoglobina possam estar presentes. No entanto, não há relatos na literatura que corroborem essa hipótese, até o presente momento. **Conclusão:** Os métodos de triagem neonatal para as hemoglobinopatias disponíveis atualmente são sensíveis e permitem a detecção de perfis de Hb anormais em diferentes combinações. Entretanto, a conclusão de diagnóstico só é possível perante a associação de técnicas laboratoriais e

pessoal qualificado. Diante disso, a identificação da Hb Basking Ridge só foi possível pela alta sensibilidade do HPLC na triagem, conhecimento profissional sobre diagnóstico e a utilização do sequenciamento de DNA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.258>

O ESTADO DA ARTE DA APLICAÇÃO DA INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO ESFREGAÇO DE SANGUE PERIFÉRICO

DE Carvalho^a, MV Montenegro^a,
MLV Montenegro^a, RC Braga^a, LCC Furtado^a,
LDP Santana^a, DM Luna^a,
ACAMVF Medeiros^{b,c}, EPL Rodrigues^a,
MTC Muniz^a

^a Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE,
Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^c Centro de Oncohematologia Pediátrica, Hospital
Universitário Oswaldo Cruz (HUOC), Universidade
de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

Objetivos: Na sociedade atual, é perceptível uma expansão cada vez mais significativa das diferentes utilizações da inteligência artificial (IA). A aplicação do aprendizado de máquina na medicina possui um enorme potencial, no que tange à sistematização da análise diagnóstica, por meio da criação de diferentes algoritmos com elevado poder de precisão. O esfregaço de sangue periférico permite a complementação diagnóstica de muitas doenças hematológicas, porém o seu uso é limitado por possuir caráter técnico-dependente. Logo, o presente estudo buscou identificar o estado da arte sobre a automatização da análise citomorfológica do esfregaço de sangue periférico. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão feita por meio das bases de dados Scopus, Web of Science e PubMed, sendo guiada pela estratégia de busca do PRISMA Statement 2020. Foram utilizados os seguintes descritores: “Machine Learning”, “Peripheral blood smear” e “Artificial Intelligence”. Como critérios de inclusão, foram usados ensaios clínicos, na língua portuguesa e inglesa. **Resultados:** O sistema apresentado por um dos estudos obteve média de 25,60 s de discriminação de hemácias, demonstrando maior rapidez e eficácia quando comparado ao método manual. Outro modelo utilizou rede neural a partir de scores médios de acurácia, precisão, recall e F-score, evidenciando boa capacidade discriminatória de leucócitos. Plaquetas foram classificadas em outro estudo, que demonstrou melhor pontuação de validação e precisão das redes neurais VGG 19 e ResNet50. Em geral, anemia, dengue, malária e leucemia foram avaliadas pelos estudos, com bons resultados de classificação das células, diferenciação dos subtipos das patologias, precisão, sensibilidade e especificidade. **Discussão:** O classificador perceptron multicamadas obteve como métricas 95,09% de valor preditivo positivo, 93,13% de especificidade, 91,07% de sensibilidade e 86,59% de precisão geral, bom desempenho atribuído aos recursos de pré-processamento, segmentação e seleção desenvolvidos. Ao analisar a aplicação