

was 35.8% (SE = 7.1%; $p = 0.025$). The indirect bilirubin and reticulocytes levels of participants who had the GT or TT genotype were significantly higher when compared to those with the GG genotype (2.6 ± 1.7 mg/dL and 1.7 ± 1.1 mg/dL, respectively; $p < 0.001$; $15.6 \pm 4.1\%$ and $13.6 \pm 4.6\%$, respectively; $p = 0.002$). Additionally, the hemoglobin level of children and adolescents who had the GT or TT genotype was significantly lower when compared to those with the GG genotype (7.6 ± 0.8 g/dL and $8.1 \pm 1.1\%$, respectively; $p = 0.007$). There was no association between persistent albuminuria and rs2070744 polymorphism genotypes. **Discussion:** NO has vasodilator effect vital for maintenance of vascular function. The rs1799983 has been associated with reduced NO production. Our study provides data to understand the physiopathology of albuminuria in children and adolescents with SCA and sheds light on a potential genetic marker for CKD development. Additionally, the association of rs1799983 genotypes with hemolysis markers suggests that this polymorphism can influence other clinical manifestations of SCA. **Conclusion:** We found that eNOS rs1799983 polymorphism was associated with an increased risk of persistent albuminuria in individuals with SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1022>

HEMOGLOBINOPATIA ASSOCIADA À HEMOGLOBINA INSTÁVEL SANTA ANA: RELATO DE CASO

TS Borborema^a, JS Lima^a, M Murao^b,
NF Perim^c, FF Costa^a, TS Borborema^d

^aHospital Infantil João Paulo II, Belo Horizonte, MG, Brasil

^bHospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^cFundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

^dSanta Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Hemoglobinopatias afetam cerca de 7% da população mundial. A Hemoglobina (Hb) Santa Ana, uma variante instável, foi relatada pela primeira vez em 1968 e confirmada como sendo devida à mutação do gene HBB c.266T>C. Na Hb Santa Ana, o aminoácido leucina na posição 88 da cadeia β -globina normal é substituído por prolina. As manifestações clínicas dos casos relatados são muito semelhantes, anemia hemolítica, icterícia, urina marrom e esplenomegalia. Relatamos o caso de um paciente masculino, com quadro de anemia hemolítica não imune, sintomático, com ampla propedêutica realizada sem definição diagnóstica. Após o sequenciamento completo do genoma foi encontrada a variante c.266T>C, p. (Leu88Pro) no éxon 2 do gene HBB, em heterozigose, nesse indivíduo. Trata-se do segundo caso no Brasil, sendo o primeiro em 1994. **Material e método:** Revisão retrospectiva do prontuário médico. **Resultado:** Masculino, afrodescendente, desde os 6 anos de vida, com quadro de anemia hemolítica, icterícia, urina enegrecida, esplenomegalia, discrepância significativa entre os valores da saturação do oxigênio medidos

pela gasometria arterial (normal) e pela oximetria de pulso (75%). Quadro exacerbado por processos infecciosos, necessitando de transfusões de hemácias. Dosagem de G6PG, dosagem de piruvato quinase, curva de fragilidade osmótica, eletroforese de hemoglobina, pesquisa de deleção da cadeia alfa da globina, pesquisa de clone de HPN e Coombs direto, todos negativos. Mielograma: medula hiper celular com hiperplasia eritrocítica. Exames relevantes: Hb 5,6, reticulócitos 22,9%, bilirrubina indireta 2,33, direta 0,83, LDH 1.397 e haptoglobina inferior a 6. Atualmente com 19 anos de idade, mantém-se sem anemia, níveis de Hb em torno de 13 g/dL, porém icterício, marcadores de hemólise positivos, esplenomegalia volumosa e dor abdominal recorrente. Histórico familiar: pais e irmãos hígidos. **Discussão:** A Hb Santa Ana [$\beta 88(F4)$ LeuPro (CTG>CCG) HBB: c.266T>C] é uma variante instável da hemoglobina caracterizada pela substituição do aminoácido leucina por prolina na 88ª posição da cadeia β -globina. Essa hemoglobina variante não é detectada pela eletroforese em HPLC. O curso clínico foi semelhante aos dos casos relatados anteriormente, ou seja, anemia hemolítica crônica compensada, presença ocasional de urina escura, esplenomegalia e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Este erro é devido às diferenças estruturais na hemoglobina variante, fazendo com que a luz seja absorvida em um comprimento de onda diferente além da faixa normal do oxímetro. O tratamento de suporte é considerado o esteio no cenário agudo. Os cálculos biliares são comuns, muitos pacientes são submetidos a colecistectomia, mas há um debate em torno dos méritos da esplenectomia, devido as complicações tromboembólicas, incluindo fatalidades. A suplementação com 1 mg/dia de ácido fólico tem sido relatada na literatura, embora o benefício específico não tenha sido estabelecido. **Conclusão:** Descrevemos o caso de um homem jovem com anemia hemolítica crônica, icterícia acentuada e sem alterações fenotípicas, com exames laboratoriais compatíveis com anemia hemolítica rara, eletroforese de hemoglobina pelo método convencional normal e disparidade entre oximetria de pulso e gasometria arterial. Essas informações são úteis para se pensar em hemoglobinopatias raras e a necessidade do exame genético precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1023>

RELATO DE CASO: TROMBOSE POR PEG- ASPARAGINASE EM PACIENTE COM LINFOMA LINFOBLÁSTICO DE CÉLULAS T

BK Losch^a, FK Tornquist^a, EW Silva^a,
TS Hahn^a, AH Schuck^a, MFL Pezzi^a,
LV Calderan^a, LM Lorenzini^a, ACF Segatto^b

^aUniversidade de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

^bHospital Geral de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil

Introdução: A PEG-Asparaginase (PEG-A) está presente em protocolos quimioterápicos de diversas doenças