

ANÁLISE DA PRESENÇA DE ALFA-TALASSEMIA EM PACIENTES ATENDIDOS PELOS AMBULATÓRIOS DA FUNDAÇÃO HEMOMINAS

ALA Ribeiro, GBS Lopes, HM Moreira, ML Martins, MCFS Malta, KCD Lacerda

Fundação Centro de Hematologia e Hemoterapia do Estado de Minas Gerais (Hemominas), Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivos: Identificar a prevalência de alfa-talassemia (α -tal) e os tipos de mutações mais comuns em pacientes atendidos pela Fundação Hemominas. **Material e métodos:** Desde 2007, a Fundação Hemominas (FH) disponibiliza teste molecular (PCR multiplex para as principais deleções de α -tal ($-\alpha 3.7$, $-\alpha 4.2$, $-\text{SEA}$, $-\text{MED}$, $-\text{FIL}$, $-\text{THAI}$ e $-(\alpha)20.5$)) para pacientes dos ambulatorios dos hemocentros da FH. Foi feito o levantamento retrospectivo dos pedidos e dos laudos dos resultados dos testes realizados nos anos de 2011 a 2023. Os dados passaram pelo processo de dupla digitação e foram armazenados no Sistema REDCap. Os dados foram exportados em formato de planilha Microsoft Excel e analisados pelo Software Statistica. **Resultados:** Foram analisados um total de 4.895 pedidos e laudos de testes moleculares para diagnóstico de alfa-talassemia de pacientes da FH que apresentaram motivos compatíveis com a doença. As solicitações foram advindas em sua maioria do Hemocentro de Belo Horizonte (2.320; 47,4%) e de Juiz de Fora (980; 20,0%). Dos 4.895 pacientes, 61,85% eram do sexo feminino. A idade média observada foi de 26 anos ($\text{SD} = 20,28$), havendo 103 pacientes abaixo de 1 ano ($M = 7,8$; $\text{SD} = 2,96$ meses). Os motivos das solicitações foram principalmente por anemia microcítica e/ou hipocrômica (3.152, 64,4%), cinética de ferro sem alterações (2.693, 55,0%) e pacientes com doença falciforme (992, 20,3%), dos quais 451 (45,5%) eram SS, 332 (33,5%) S com outra hemoglobina variante e 46 (4,6%) Sbeta-tal. Um total de 2404 (49,1%) indivíduos foram diagnosticados como portadores de α -tal, sendo 1.402 (59,06%) portadores silenciais (deleção de um gene), 980 (40,76%) com traço talassêmico (deleção de dois genes) e 4 (0,16%) com talassemia intermédia (deleções de três genes). As frequências das deleções foram: $-\alpha 3.7$ (99,4%), $-\alpha 4.2$ (0,45%), $-\text{MED}$ (0,29%), $-\text{SEA}$ (0,08%), $-(\alpha)20.5$ (0,04%). Não foram observadas deleções $-\text{THAI}$ e $-\text{FIL}$. **Discussão:** O presente estudo demonstra que 49,11% dos pacientes atendidos na FH para realização do teste de α -tal foram diagnosticados, seja por deleção de 1, 2 e em menor número, 3 genes. Dentre estes, a deleção $-\alpha 3.7$ foi a de maior predominância, resultado condizente com os encontrados na literatura que a descreve como mais comumente observada. Os números reduzidos das deleções $-(\alpha)20.5$, $-\text{SEA}$, $-\text{THAI}$ e $-\text{FIL}$, $-\text{MED}$ são também descritos em outros trabalhos, uma vez que são mais comuns em populações do sudeste asiático e Mediterrâneo. Os Hemocentros de Juiz de Fora e Belo Horizonte apresentaram maior número de solicitações devido ao maior porte e número de pacientes atendidos nestes Hemocentros. Grande parte dos pacientes deram entrada no serviço na idade jovem adulta, havendo pacientes com menos de 1 ano e que denotam atenção a fim de realizar o diagnóstico correto em tenra idade. Os resultados possibilitaram observar o perfil dos

pacientes atendidos para o diagnóstico na FH, bem como as deleções mais recorrentes na população de Minas Gerais, outras análises são necessárias para elucidar melhor o perfil da população do estado. **Conclusão:** Conhecer a população de pacientes portadores de α -tal atendidos pela Fundação Hemominas permite auxiliar na implementação de melhorias na conduta do tratamento dos pacientes atendidos na única instituição prestadora do teste de alfa-talassemia na rede pública do estado de Minas Gerais. **Agradecimentos:** FAPEMIG e Fundação Hemominas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.086>

ESTUDO SOCIOEPIDEMIOLÓGICO DOS PORTADORES DE DOENÇA FALCIFORME NO ESTADO DO ACRE

DC Smielewski^a, RCA Carvalho^a, TS Moreira^a, KS Macedo^a, RG Oliveira^a, LHL Bastos^a, JA Kitano^a, BC Almeida^a, IMS Lima^b, TCP Pinheiro^{a,c,d}

^a Universidade Federal do Acre (UFAC), Rio Branco, AC, Brasil

^b Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública (IPTSP), Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil

^c Fundação Hospital Estadual do Acre (Fundhacre), Rio Branco, AC, Brasil

^d Centro de Hematologia e Hemoterapia do Acre (HEMOACRE), Rio Branco, AC, Brasil

Objetivo: Este estudo teve como objetivo descrever o perfil dos pacientes com doença falciforme (DF) do Estado do Acre, com enfoque nos aspectos socioepidemiológicos. **Material e métodos:** Estudo observacional retrospectivo com dados obtidos do Datasus/Hemoglobinopatiasweb, com os registros do Estado do Acre, no período de 01/01/1993 a 30/06/2024. Foram analisadas as variáveis: sexo, raça, tipo de doença, idade no diagnóstico da doença, ano do diagnóstico e residência do paciente diagnosticado. **Resultados:** No período do estudo houve 113 registros de DF no Acre, sendo desses, 8 pacientes com dados duplicados, resultando, assim, em 105 diagnósticos no estado. Destes, 48 eram do sexo masculino (45,71%) e 57 do feminino (54,29%); 59 eram pardos (32,38%), 8 amarelos (7,62%), 3 brancos (2,86%), 1 preto (0,95%) e 34 não tinham registro da cor (56,19%). A média de idade na data do diagnóstico foi de 12 anos. Houve um total de 68 (64,76%) casos em Rio Branco-AC, 34 casos em outros municípios do estado do Acre (32,38%) e 3 casos de pacientes de outros estados que faziam acompanhamento de saúde no Acre (2,86%). A análise da prevalência de diagnóstico de DF por ano em relação ao total evidencia: 1 (0,95%) em 1993, 2 (1,9%) em 2001, 1 (0,95%) em 2002, 1 (0,95%) em 2003, 0 (0%) em 2004, 2 (1,9%) em 2005, 4 (3,81%) em 2006, 3 (2,86%) em 2007, 3 (2,86%) em 2008, 2 (1,9%) em 2009, 4 (3,81%) em 2010, 9 (8,57%) em 2011, 8 (7,62%) em 2012, 5 (4,76%) em 2013, 5 (4,76%) em 2014, 3 (2,86%) em 2015, 5 (4,76%) em 2016, 6 (5,71%) em 2017, 5 (4,76%) em 2018, 11 (10,48%) em 2019, 6 (5,71%) em 2020, 6 (5,71%) em 2021, 5 (4,76%) em 2022, 6 (5,71%) em 2023 e 2 (1,9%) em 2024. Dos