

HEMOGLOBINAS VARIANTES ENCONTRADAS EM UMA COORTE DA POPULAÇÃO DO ESTADO DE SÃO PAULO POR MEIO DE METODOLOGIAS CLÁSSICAS

AJ Dias, LR Pereira, CR Bonini-Domingos

Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: Alguns dos principais testes seletivos para amostras suspeitas de hemoglobinopatias são as eletroforeses alcalina e ácida e a HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Performance, em português). Por meio desses, é possível quantificar e qualificar as frações de hemoglobinas. A depender das diferentes cargas, as hemoglobinas geram diferentes padrões de migração. A HPLC, por sua vez, quantifica as frações de Hb com base em seu tempo de retenção na coluna de troca iônica. Hb anormais, com mutações sem alteração de carga, migram para a mesma posição que a HbA na eletroforese alcalina. Portanto, são aplicados outros processos eletroforéticos, como a eletroforese ácida em pH 6,2. Essa técnica permite a identificação de hemoglobinas mais lentas que a HbA, como a HbS. **Objetivo:** Em uma coorte da população do estado de São Paulo, no ano de 2023, foram realizados diversos testes para identificar pacientes portadores de HbS, HbC, outras variantes e formas interativas. A descrição adequada desses perfis permite uma melhor compreensão das manifestações clínicas, quando presentes, facilitando também diagnósticos posteriores. **Material e métodos:** Os testes foram realizados com amostras de sangue total com EDTA de 65 pacientes, encaminhadas por laboratórios clínicos, com suspeita de hemoglobinopatias. Inicialmente, cada amostra passou pela Análise à Fresco da Morfologia Eritrocitária e pelo Teste de Resistência Globular Osmótica em Cloreto de Sódio a 0,36%. Ainda na triagem, foram submetidas à Eletroforese em Ph Alcalino em Acetato de Celulose e à Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) em aparelhos Trinity Biotech®, modelos Premier Resolution e Ultra². **Resultados e discussão:** Por meio dos testes mencionados, foram encontrados três casos de Hb AS, dois sendo da mesma família; e dois portadores da variante HbAM-IWate (mutação C>T no códon 87 do gene da alfa globina 1), sendo pai e filho. **Discussão:** Diagnóstico laboratorial de Hb variantes, com os métodos clássicos, apresenta dificuldades já bem relatadas na literatura, as quais incidem principalmente na visualização de bandas na eletroforese, por migrarem em fundo claro. Essa técnica, portanto, está sujeita ao viés de confirmação por parte do observador. Ademais, dada a sensibilidade do teste, a corrida eletroforética sofre alterações facilmente, tornando o resultado inconclusivo, dependendo da qualidade da amostra e dos materiais (cuba eletroforética, fitas de celulose, papel filtro, tampão). Já a HPLC mostra-se um método complementar categórico na detecção de Hb variantes, em especial as mais comuns na população estudada (HbS e HbC). Devido ao amplo uso dessa tecnologia, a biblioteca

interna do software da Premier Resolution e o guia físico da Ultra² apresentam uma notória quantidade de informações sobre variantes raras. **Conclusão:** Tendo em vista a heterogeneidade da população brasileira, a grande quantidade de Hb variantes que migram em posições semelhantes e de variantes oriundas de mutações pontuais, destaca-se a importância das análises complementares, especialmente à nível molecular, para caracterizações mais precisas do perfil e estabelecimento de metodologias para aconselhamento genético.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.295>

ANÁLISE DE ONTOLOGIA GENÉTICA PARA INSIGHTS NOS MARCADORES CELULARES DAS LEUCEMIAS AGUDAS

IAF Bahia^a, ATG Martins^b, FCM Theodoro^b, LEN Mendes^b, O Cabral-Marques^{a,c,d,e,f,g}, GBC Junior^b

^a Departamento de Imunologia, Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil

^c Programa Interunidades de Pós-Graduação em Bioinformática, Instituto de Matemática e Estatística (IME), Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^d Departamento de Análises Clínicas e Toxicológicas, Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^e Departamento de Medicina, Divisão de Medicina Molecular, Laboratório de Investigação Médica, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^f Rede de Imunidade em Infecção, Malignidade e Autoimunidade (NIIMA), Universal Scientific Education and Research Network (USERN), São Paulo, SP, Brasil

^g Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR), São Paulo, SP, Brasil

Objetivo: Este estudo visa explorar a interconexão entre genes associados aos marcadores de citometria de fluxo nas leucemias agudas (LAs), e os processos biológicos que eles regulam, utilizando a análise de ontologia genética. Buscamos identificar padrões e relações que possam oferecer novos insights sobre os mecanismos patológicos nas LAs, contribuindo para uma melhor compreensão. **Metodologia:** A análise de enriquecimento de Gene Ontology (GO) foi conduzida utilizando a ferramenta Enrichr, abrangendo 35 genes associados a 41 marcadores de citometria de fluxo identificados em painéis imunofenotípicos para caracterização das leucemias agudas.