

análises moleculares detectaram a presença de uma mutação no éxon 1 do HBB, HBB:c.20A>T (Hb S) e no éxon 2 do HBB, HBB:c.304G>C, ambas em heterozigose. **Discussão:** O hemograma não apresentou anemia para a idade, entretanto, possuía anisocitose às custas de micrócitos, policromasia e hemácias em alvo. O reticulograma apresentou aumento relativo e absoluto na contagem de reticulócitos, indicando um aumento de produção eritroide. O perfil no ferro não apresentou alterações. Os testes bioquímicos indicaram um quadro de hemólise, confirmado pela presença de bilirrubina total e indireta elevadas e aumento da LDH. A análise cromatográfica revelou um perfil hemoglobínico sugestivo de anemia falciforme, no entanto, a partir da observação do eritrograma e ausência de drepanócitos após microscopia complementar, a hipótese foi excluída. A realização de ELH em pH ácido e alcalino evidenciou a ausência de uma única banda no grupo S, comprovando que não se tratava de uma anemia falciforme, mas de uma doença falciforme em que a Hb variante possuía o mesmo RRT de Hb S em HPLC. As análises moleculares foram realizadas para o diagnóstico confirmatório, com a presença de mutações correspondentes a Hb S e Hb Rush. A Hb Rush é uma variante estrutural rara que resulta da substituição do aminoácido glutamato (carregado negativamente) pela glutamina (neutra) na posição G3, o que altera as propriedades funcionais da hemoglobina, incluindo instabilidade térmica, causando hemólise mesmo em heterozigose. **Conclusão:** A combinação de diferentes metodologias laboratoriais foi fundamental para o diagnóstico preciso deste caso, evitando assim interpretações errôneas e tratamentos inadequados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.181>

CARACTERIZAÇÃO DAS MUTAÇÕES DE BETA TALASSEMIA EM PESSOAS COM DOENÇA FALCIFORME (HB S/BETA TALASSEMIA): EXPERIÊNCIA DE CINCO ANOS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

JJR Silva ^a, BBV Marques ^a, IS Dias ^a, ACM Berti ^a, VS Ramos ^a, AC Purificação ^b, TRB Azevedo ^b, T Amorim ^b, DGH Silva ^a, E Belin-Junior ^a

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

^b Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), Salvador, BA, Brasil

Objetivos: Realizar a caracterização de mutações de beta talassemia em pessoas com doença falciforme (Hb S/Beta-talassemia). **Material e métodos:** No período de cinco anos, 29 amostras de pessoas com diagnóstico molecular inconclusivo para a doença falciforme foram enviadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular da UFMS/CPTL. As análises laboratoriais consistiram em cromatografia líquida de alta performance (HPLC) (Ultra 2 Kit Resolution, Trinity Biotech) e análises moleculares por PCR-AE, PCR-RE e sequenciamento do gene HBB pelo método de Sanger. **Resultados:** Das 29

amostras avaliadas, 14 mutações de beta talassemia foram detectadas e apresentadas da seguinte forma: 03 HBB:c.-151C>G com Hb S (40,2% ± 5,4) e Hb A (29,9% ± 8,9); 04 HBB:c.118C>T com Hb S (51,4% ± 20,9); 04 HBB:c.92+5G>A com Hb S (50,5% ± 12,5) e Hb A (7,5% ± 12,2); 01 HBB:c.75T>A com Hb S (60,6%) e Hb A (16,9%); 01 HBB:c.93-21G>A com Hb S (77,7%); 03 HBB:c.92+6T>C com Hb S (60,3 ± 3,8) e Hb A (22,6% ± 5,4); 01 HBB:c.*110T>C com Hb S (59,5%); 05 HBB:c.-79A>G (-29>G) com Hb S (57,9% ± 4,3) e Hb A (14,3 ± 3,5); 01 HBB:c.93-2A>G com Hb S (64,9%); 01 HBB:c.316-7C>A com Hb S (48,9%) e Hb A (34,1%); 02 HBB:c.92+5G>C com Hb S (64,8% ± 7); 01 HBB:c.315+1G>A com Hb S (72,8%); 01 HBB:c.-126C>T com Hb S (45,5%) e Hb A (34,7%); e 01 HBB:c.48G>A com Hb S (72,6%). **Discussão:** A beta talassemia é resultante da redução parcial ou inibição total da produção de globinas. A combinação da hemoglobina (Hb) S com beta talassemia gera uma condição de heterozigoto composto conhecida como Hb S/Beta talassemia, que pode ser classificada conforme a expressão das globinas em Hb S/Beta0-talassemia e Hb S/Beta+-talassemia. No primeiro caso, como não há produção de Hb A, a clínica é quase indistinguível da anemia falciforme, já na Hb S/Beta+-tal, como ainda há presença de Hb A, o fenótipo é mais brando. Dentre as mutações encontradas, 07 foram classificadas como Beta+-tal (HBB:c.92+5G>A, HBB:c.75T>A, HBB:c.93-21G>A, HBB:c.92+6T>C, HBB:c.*110T>C, HBB:c.-79A>G e HBB:c.92+5G>C), 04 Beta0-tal (HBB:c.118C>T, HBB:c.93-2A>G, HBB:c.315+1G>A e HBB:c.48G>A) e 03 Beta+ silenciosa (HBB:c.-151C>G, HBB:c.316-7C>A e HBB:c.-126C>T). A caracterização adequada das mutações de Hb S/Beta-tal é importante para direcionamento de conduta médica adequada, aconselhamento genético e estudos de prevalência nas populações. **Conclusão:** As Hb S/Beta talassemia resultam de diferentes mutações e geram uma variedade de fenótipos, podendo levar a quadros muito semelhantes a anemia falciforme. O rastreamento e diagnóstico correto dessas mutações é essencial para ampliar o conhecimento e, conseqüentemente, melhorar o acompanhamento e tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.182>

PRIMEIRO RELATO DE BETA TALASSEMIA INTERMÉDIA HETEROZIGOTA COMPOSTA PARA HBB:C.48G>A (CÓDON 15) E HBB:C.137C>T (CÓDON 87)

KC Piva ^a, ACM Berti ^{a,b}, IS Dias ^a, LA Souza-Junior ^a, GA Bernardino ^{a,c}, L Gazarini ^a, DGH Silva ^{a,b}, E Belin-Júnior ^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 Centro de Hematologia e Hemoterapia do Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

Objetivo: O estudo se refere ao relato de caso de uma criança com dupla heterozigose de beta talassemia, sendo portanto, o primeiro registro da interação entre as mutações HBB: