

períodos da graduação, 121 (66,8%) tinham cursado pelo menos a metade da graduação e 60 (33,2%) estavam ainda em períodos iniciais dos seus respectivos cursos. Ao analisar o conhecimento sobre anemia falciforme, 87 (48,1%) referiram que o conhecimento ofertado era suficiente, 50 (27,6%) insuficiente e 44 (24,3%) não souberam responder. Verificou-se que mais de um quarto dos acadêmicos entrevistados classificaram como insuficiente o conhecimento acerca da anemia falciforme até o presente estágio do curso que se encontravam. O item de maior escolha foi o primeiro em que classificava a anemia falciforme em sua etiologia hereditária, correspondendo a 175 (96,7%) respostas corretas. Os itens que tiveram maior divergência entre as respostas foram os que falavam sobre a sintomatologia, os quais mais da metade dos respondentes (57,5%) não sabiam quais dos sintomas não faziam parte do quadro clínico clássico desta doença; o segundo item com maior divergência foi o que tratava sobre as complicações da anemia falciforme, em que 112 (62%) dos alunos não sabia qual das alternativas não correspondia as alterações mais frequentes em portadores desta doença; o terceiro item com maior divergência entre as respostas correspondia às estratégias de redução de risco para os portadores de anemia falciforme, em que 124 (68,5%) dos estudantes não sabiam qual das alternativas não correspondia a uma medida redutora de danos aos pacientes. Entretanto, o maior índice de erros correspondia ao tratamento em que apenas 48 (26,5%) souberam qual a principal medida terapêutica para a doença. **Discussão:** A heterogeneidade étnica no Brasil contribui para a predominância de doenças falciformes e assim estudos epidemiológicos tem demonstrado os índices de mortalidade por anemia falciforme no Brasil. A exemplo, Mota e colaboradores, 2022, demonstraram que a anemia falciforme apresentou mortalidade crescente em 21 anos analisados, despertando o alerta aos profissionais de saúde e gestores. **Conclusão:** Estudantes da área da saúde apresentaram desempenho satisfatório no conhecimento sobre aspectos básicos da anemia falciforme, entretanto manifestações clínicas e tratamento precisam ser enfatizados para melhorar condutas diagnósticas e terapêuticas dos futuros profissionais. Reflexões sobre abordagens acadêmicas acerca do tema precisam ser feitas, com a possibilidade de se desfazer lacunas entre o cuidado do paciente com a hemoglobinopatia S e sua expectativa de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.214>

PERFIL IMUNOHEMATOLÓGICO DAS ANEMIAS HEMOLÍTICAS AUTOIMUNES NO HEMOCENTRO COORDENADOR DO ACRE

RNA Jesus^a, RCA Carvalho^a, JA Kitano^a, LHL Bastos^a, DC Smielewski^a, IMS Lima^a, CB Pimentel^b, TCP Pinheiro^{a,b}

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

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

Introdução/Objetivos: A Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) é caracterizada pela diminuição na sobrevivência das

hemácias, devida à hemólise mediada por anticorpos. O processo ocorre por ligação de anticorpos a antígenos eritrocitários com possibilidade de ativação do sistema complemento e remoção das hemácias pelo sistema retículo endotelial. As AHAI podem ser primárias, secundárias ou idiopáticas, conforme sua etiologia. Também podem ser caracterizadas em frias, quentes ou mistas, de acordo com a natureza do anticorpo envolvido. Este resumo teve por objetivo avaliar o perfil imunohematológico das anemias hemolíticas autoimunes em pacientes no hemocentro coordenador do Acre. **Material e métodos:** Trata-se de estudo observacional retrospectivo, com dados coletados dos resultados dos estudos imunohematológicos realizados em pacientes no hemocentro coordenador do Acre (HEMOACRE), no período de 01/12/2022 a 31/05/2023. Todos os estudos imunohematológicos do estado são conduzidos no hemocentro coordenador e, em todos os casos, foram realizados minimamente, os seguintes testes: Tipagem ABO/Rh, Teste Direto da Antiglobulina Humana (TAD), fenotipagem IgG, IgA, IgM, C3c e C3d, Pesquisa de Anticorpos Irregulares (PAI), autocontrole e fenotipagem eritrocitária (sempre que possível). Dependendo dos resultados, outros testes foram empregados. **Resultados:** No período do estudo, foram realizados 21 estudos imunohematológicos em pacientes, dos quais 20 apresentaram diagnóstico de AHAI, com maior prevalência do anticorpo IgG isoladamente (40%). IgG com IgA, IgM e C3 foram encontrados em 25%, IgG com C3 em 20%, IgG com IgM e C3 em 10% e IgG com IgA e C3 em 5%. **Discussão:** Embora estudos imunohematológicos já sejam realizados no hemocentro há muito tempo, nos últimos meses houve um investimento em novas técnicas no laboratório de imunohematologia clínica. A AHAI é uma condição relativamente rara e a confirmação de 20 casos em 6 meses no HEMOACRE é relevante. A anemia hemolítica autoimune quente, ou seja, provocada por anticorpos IgG, foi a mais frequente, conforme retratado em literatura. O anticorpo IgA foi evidenciado numa quantidade expressiva dos estudos. **Conclusão:** Os estudos imunohematológicos são importantes para a condução clínica de alguns pacientes e, por isso, sua realização com todas as técnicas disponíveis é fundamental.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.215>

VALIDAÇÃO DO MODELO DE CAMUNDONGOS TRANSGÊNICOS COM ANEMIA FALCIFORME ADQUIRIDOS E CRIADOS NO BIOTÉRIO DO IGM/FIOCRUZ-BA

SCMA Yahouédéhou^{a,b}, SS Santana^{a,c}, ABO Lima^a, VSM Junior^d, VV Maffili^d, VA Fortuna^e, MS Goncalves^{a,b}

^a Laboratório de Investigação em Genética e Hematologia Translacional, Instituto Gonçalo Moniz (IGM), Salvador, BA, Brasil

^b Laboratório de Pesquisa em Anemias, Faculdade de Farmácia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

^c Faculdade de Biomedicina, Universidade Católica do Salvador, Salvador, BA, Brasil

^d Biotério, Instituto Gonçalo Moniz (IGM), Salvador, BA, Brasil

^e Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular, Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

A anemia falciforme (AF) é uma das doenças monogênicas hereditárias mais comum no mundo. Os indivíduos com AF apresentam diversas manifestações clínicas, como síndrome torácica aguda, acidente vascular cerebral, infecção, priapismo e úlcera de perna. Para melhor entender a fisiopatologia da AF bem como avaliar a eficácia terapêutica de alguns medicamentos, vários ensaios *in vitro* e *ex vivo* têm sido realizados. Apesar de esses serem importantes, faz-se necessário também a realização de estudos *in vivo* em modelo de camundongos com AF. Dessa forma, o objetivo do presente estudo foi de validar o modelo de camundongos transgênicos com AF, recentemente adquirido pelo nosso grupo de pesquisa, em criação no biotério do IGM/Fiocruz-BA. Foram utilizados camundongos machos humanizados com AF (HbSS, $n=6$) e controles (HbAA, $n=6$) da linhagem B6; 129 conhecidos como modelo Townes. Os animais foram pesados individualmente e submetidos à coleta de sangue venoso por punção mandibular para posterior análise do perfil laboratorial (hemograma). Além disso, após a coleta de sangue, os animais foram eutanasiados e submetidos à coleta de diferentes órgãos. O teste *t* independente e Mann-Whitney foram realizados para avaliar a diferença estatística entre as médias/medianas das variáveis quantitativas dos dois grupos, considerando $p < 0,05$ como estatisticamente significativo. A análise dos dados não demonstrou diferença significativa entre os pesos dos camundongos HbSS ($25,67 \pm 2,50$ g) e HbAA ($27,25 \pm 0,61$ g) utilizados nesse estudo. Os camundongos HbSS apresentaram redução da concentração de hemoglobina, contagem de hemácias, hematócrito e concentração de hemoglobina corpuscular média (CHCM) em comparação aos HbAA ($11,50 \pm 1,08$ vs. $14,90 \pm 0,61$ g/dL, $p < 0,0001$; $8,37 \pm 1,22$ vs. $10,49 \pm 1,41 \times 10^6$ /mL, $p < 0,05$; $38,37 \pm 2,22$ vs. $45,67 \pm 1,86$ %, $p < 0,01$; $29,93 \pm 0,79$ vs. $32,63 \pm 2,08$ %, $p < 0,05$; respectivamente). Além disso, os camundongos HbSS apresentaram aumento das contagens de leucócitos, linfócitos e neutrófilos quando comparados com os controles (64.673 ± 37.923 vs. 13.483 ± 2.635 /mL, $p < 0,01$; 51.665 ± 34.218 vs. 12.284 ± 2.505 /mL, $p < 0,01$; 8.764 ± 4.387 vs. 1.101 ± 357 /mL, $p < 0,01$; respectivamente). Ao realizarmos a análise macroscópica dos órgãos de interesse (pulmões, baço, fígado, rins, testículos, cérebro e coração), foi possível observar diferença no tamanho e/ou na cor do fígado e baço dos camundongos HbSS e HbAA. Os camundongos HbSS apresentaram aumento discreto do fígado e esplenomegalia em comparação aos normais. Esses dados corroboram estudo prévio e validam o modelo de camundongos transgênicos com AF (modelo Townes – HbSS) que têm sido reproduzidos no biotério do IGM, ampliando a possibilidade de geração de novas perguntas científicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.216>

ANÁLISE DAS MUTAÇÕES PATOGENICAS CLINICAMENTE ACIONÁVEIS ENCONTRADAS EM COORTE DE COM DOENÇA FALCIFORME

VR Souza, CL Dinardo

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

O programa Transomics for Precision Medicine (TOPMed) do NHBLI realizou o sequenciamento completo do genoma para indivíduos de coortes com caracterização de alta qualidade de fenótipos específicos. O sequenciamento completo do genoma (WGS – Whole genome sequencing) tem a capacidade de identificar variantes genéticas que podem ter implicações para a saúde dos participantes, como a identificação de variantes que denotam maior risco de câncer ou doenças cardíacas que justifiquem triagem ou intervenção precoce. O Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (American College of Medical Genetics and Genomics - ACMG) definiu uma lista de mutações patogênicas clinicamente acionáveis, ou seja, mutações que contribuem diretamente para o desenvolvimento da doença e que devem ser informadas ao paciente portador para que ele possa buscar atendimento de profissionais adequados. Todas as doenças associadas às mutações patogênicas do ACMG podem ser tratadas ou identificadas precocemente após a notificação. O programa Transomics for Precision Medicine (TOPMed) do NHBLI realizou o sequenciamento completo do genoma para indivíduos de coortes com caracterização de alta qualidade de fenótipos específicos. Isso incluiu ampla coorte brasileira de pacientes com doença falciforme, com 2.793 indivíduos. O objetivo deste trabalho é descrever as mutações clinicamente acionáveis mais frequentes na população de pacientes com doença falciforme, que progressivamente ganha em sobrevivência com avanço do transplante de células progenitoras e terapia gênica. Metodologia: Sequenciamento de genoma completo foi realizado pela plataforma Illumina de 2.793 pacientes com doença falciforme brasileiros. Foi realizada anotação envolvendo os genes e mutações definidas como patogênicas pelo ACMG. Resultados preliminares: 60 participantes (de total de 2.793) apresentaram resultados clinicamente acionáveis em 18 diferentes genes, sendo esses MAX, LDLR, DSG2, GAA, MYH7, ATP7B, BTBD, CASQ2, MUTYH, SDHB, SMAD4, MYBPC3, GAA, BRCA1, BRCA2, PALB2, PKP2, SCN5A. Estes genes estão relacionados a doenças cardiovasculares e oncológicas. **Discussão e conclusão:** 2% dos pacientes brasileiros com doença falciforme apresentaram resultados genéticos clinicamente acionáveis envolvendo risco de doenças cardiovasculares com risco de arritmias e morte súbita e doenças oncológicas preveníveis. Os resultados serão retornados ao paciente. Este trabalho ressalta o dever de retornar aos pacientes estes tipos de resultados quando da realização de estudos de exoma ou de genoma completo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.217>