

Hiperhemólise (RHPTH), de gravidade bastante heterogênea. Em casos extremos, há redução dos níveis de hemoglobina em relação aos pré transfusionais, denotando a ocorrência de destruição de eritrócitos próprios do paciente, além dos transfundidos, por via não totalmente esclarecida. A predição de ocorrência de RHPTH graves permite a realização de profilaxia com administração pré-transfusional da droga rituximab. Há poucos estudos em literatura que exploraram os fatores de risco clínico para ocorrência de RHPTH. **Objetivos:** Determinar quais são os fatores clínicos associados à ocorrência de RHPTH em pacientes com DF. **Métodos:** Trata-se de estudo caso-controle tendo como fonte os pacientes cadastrados na coorte do Estudo Longitudinal Multicêntrico da Doença Falciforme – REDS-III, de 2013 a 2018, em quatro centros brasileiros: Hemominas, Hemope, Hemorio e ITACI – Instituto de Tratamento do Câncer Infantil. Nas análises preliminares identificamos 31 casos de pacientes já transfundidos em algum momento da vida que apresentaram RHPTH. Foram obtidos quatro controles para cada um dos casos. Os grupos foram comparados em termos sociodemográficos, epidemiológicos, laboratoriais e clínicos. As análises foram realizadas no programa R versão 4.0.5 e foi considerado significativo $p < 0,05$. **Resultados:** A ocorrência de RHPTH não se associou às características sociodemográficas e epidemiológicas avaliadas, e nem ao genótipo DF. Os resultados laboratoriais não diferiram entre aqueles que apresentaram ou não o desfecho. Os pacientes que tiveram reação hemolítica apresentaram maior proporção de anticorpos irregulares ($p=0,004$), internação por crise de dor ($p=0,007$), além de transfusão no último ano e maior quantidade de unidades transfundidas na vida ($p=0,041$ e $p=0,011$, respectivamente). **Discussão/Conclusão:** Os resultados que encontramos até o momento corroboram com os descritos na literatura. A descrição dos preditores clínicos para ocorrência de RHPTH será de suma importância para servir como base em pesquisas futuras.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.069>

DESCRIÇÃO DE MUTAÇÃO RARA (HBB:C.92+81C>T) NA REGIÃO NÃO CODIFICANTE DO GENE β -GLOBINA EM UMA FAMÍLIA DA CIDADE DE VITÓRIA DA CONQUISTA, BAHIA, BRASIL

CL Souza^a, EMC Reis^b, JS Lopes^a,
MS Gonçalves^c, FC Anselmo^d, JPM Neto^{d,e,f}

^a Instituto Multidisciplinar em Saúde, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Anísio Teixeira, BA, Brasil

^b Faculdade de Medicina, Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia (UESB), Candeias, BA, Brasil

^c Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Salvador, BA, Brasil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^e Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^f Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

Objetivos: Pesquisar possível alteração genética no gene da Beta Globina em uma criança (3 anos de idade) com diagnóstico laboratorial de anemia severa não esclarecida. **Materiais e métodos:** Foram realizados hemograma e cromatografia de alto desempenho (HPLC) para confirmar o perfil da hemoglobina. Após extração do DNA genômico foi realizado pelo Kit Brazol[®] e amplificado a região do gene da Globina Beta (HBB) por meio da Reação da Polimerase em cadeia (PCR), seguida de purificação com a enzima ExoSap IT e posterior sequenciamento utilizando-se o kit BigDye Terminator v3.1 Cycle Sequencing (Applied Biosystems). **Resultados:** Participaram deste estudo uma família constituída pelo pai, mãe e filha, com todos apresentando perfil Normal (AA) para hemoglobina. Mãe e Pai apresentavam leve anemia demonstrado nos índices hematimétricos, enquanto a filha uma anemia acentuada, com valores diminuídos para a hemoglobina: 8,66 g/dL e hematócrito: 29%, constando com acentuadas anisocitose, hipocromia e microcitose. Apresentava também valores dos reticulócitos: 4,8%, Lactato Desidrogenase: 556 u/L, Ferro Sérico: 202 ug/dL e Ferritina Sérica: 342 ng/mL. A análise molecular identificou mutações em todos os membros da família, apresentando todos genótipos em heterozigose, sendo duas já descritas na literatura; variante exônica HBB: c.9T>G (rs713040) (Mãe, Pai e Filha) e a intrônica HBB: c.315+16G>C (rs10768683) (Mãe e Filha). Distinguímos pela primeira vez no Brasil a mutação rara na Região Promotora HBB: c.-40C>T (Mãe, Pai e Filha), descrita apenas em dois pacientes Iranianos com anemia grave e uma mutação ainda não descrita, intrônica HBB: c.92+81C>T em heterozigose (Pai e Filha). **Discussão:** A talassemia beta apresenta frequência média de 1% na população brasileira e possui grande diversidade mutacional. As manifestações clínicas são bem variáveis, de casos assintomáticos com mutações leves (silenciosas), àqueles com anemia hipocrômica leve a outros com anemia grave e envolvimento de múltiplos órgãos. Entendemos que diversos fatores podem estar correlacionados à causa de uma anemia grave. No caso de a filha ter herdado todas as quatro mutações presentes nos pais, pode sim ser a possível causa da anemia severa. **Conclusão:** Neste estudo, identificamos quatro mutações em uma única família, sendo duas já descritas, uma rara e uma nunca descrita. Essa investigação enriqueceu o espectro de mutação de Beta Talassemia no estado da Bahia e enfatizou a importância do sequenciamento de DNA na triagem de mutações para as famílias com anemia não esclarecida. Todavia, concordamos que na ausência de dados adicionais, não é possível considerá-las como mutações que determinam um estado de portador sintomático, necessitando de uma maior investigação, incluindo possível concomitância com mutações nos genes da alfa globina.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.070>